Remerciements

La plupart des photographies ont été réalisées par M.D. A Vinten, qui est chargé du service photographique médical du West Middlesex Hospital, et par son équipe, et je désire leur exprimer mes sincères remerciements pour leur coopération et leur talent. Je remercie de même Miss S Robinson, dessinatrice médicale, qui a réalisé des dessins si précis (**138, 375** et **376**).

Je suis reconnaissante au Dr D Morley qui m'a autorisée à publier les figures **160, 254, 256, 258** et **259,** à M.M Stranc pour les photographies présentées sous les numéros **46, 47, 116-118,** à M.D Stern, à M. Bierer et au regretté M.C W F Burnett, Consultants d'Obstétrique, qui ont bien voulu nous montrer leur intérêt et accepter une invasion pédiatrique dans leur forteresse obstétricale, et à Mesdames M Gatenby, I Rodgers et M C Pattison pour leur aide dévouée.

Je dois beaucoup au Professeur A Howe pour ses conseils éclairés et ses critiques judicieuses du manuscrit, à Mme S Raphael qui a été une secrétaire si compétente, et surtout à mon cher mari qui m'a encouragée et aidée sans arrêt à préparer cet Atlas.

Enfin, je tiens à remercier les éditeurs pour leur courtoisie et la parfaite présentation de cet ouvrage.

Martha Dynski-Klein

A Pepi, à Hermann et aux enfants malades

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION 7

LE NOUVEAU-NÉ ET LE PREMIER TRIMESTRE DE LA VIE 9
- **Fonctions et aspect normaux** 10
- **Variations des fonctions et de l'aspect** 22
- **Les traumatismes de la naissance** 36
  - *LÉSIONS DE LA TÊTE* 36
  - *LÉSIONS DES NERFS PÉRIPHÉRIQUES* 46
  - *TROUBLES MÉTABOLIQUES* 50
- **Malformations congénitales** 52
  - *OMBILIC ET CORDON OMBILICAL* 52
  - *CRANIOSYNOSTOSE* 56
  - *LA PLAQUE NEURALE* 58
  - *LE SQUELETTE* 71
  - *L'APPAREIL CIRCULATOIRE* 80
  - *L'APPAREIL URO-GÉNITAL* 82
- **Urgences néonatales** 86
- **Le nouveau-né à risques élevés** 94
  - *SYNDROME DE DYSFONCTIONNEMENT PLACENTAIRE* 94
  - *LE NOUVEAU-NÉ PRÉMATURÉ* 97
  - *LES GROSSESSES MULTIPLES* 102
- **Les affections néonatales** 106
  - *INFECTIONS BACTÉRIENNES* 106
  - *INFECTIONS FUNGIQUES* 113
  - *AFFECTIONS CUTANÉES* 116
  - *TROUBLES HÉMATOLOGIQUES* 126
  - *MALADIE HÉMOLYTIQUE DU NOUVEAU-NÉ* 130
  - *ICTÈRE* 134
- **Effets des affections et des hormones maternelles sur le nouveau-né** 141

LE NOURISSON ET L'ENFANT 153
- **Indices du développement** 154
- **Variations** 160
- **Troubles nutritionnels** 165
  - *MALNUTRITION* 166
  - *RÉGURGITATIONS ET VOMISSEMENTS* 172
- **Malabsorption** 175
  - *POSTINFECTIEUSE* 175
  - *MALADIE COELIAQUE* 176
- **Mucoviscidose** 182
- **Troubles enzymatiques** 186, 270, 326

PHÉNYLCÉTONURIE 186
L'enfant obèse 188
L'enfant maigre 204
L'enfant trop petit (nanisme) 206
L'enfant allergique 212
ALLERGIE CUTANÉE 212
ALLERGIE RESPIRATOIRE 218
Les maladies 221
MALADIES DU COLLAGÈNE 221
SYNDROME NÉPHROTIQUE IDIOPATHIQUE 228
MALADIES INFECTIEUSES 233
TUBERCULOSE 242
TROUBLES HÉMATOLOGIQUES 252
Les troubles endocriniens 258
GLANDE THYROÏDE 258
GLANDE SURRÉNALE 267

LA PUBERTÉ 272
La puberté normale 272
La puberté précoce 276
La puberté retardée 283

LES SYNDROMES PARTICULIERS 284
Les anomalies chromosomiques 284
TRISOMIE AUTOSOMIQUE 284
DÉLÉTION 292
SYNDROME DE DOWN (MONGOLISME) 293
La débilité mentale 316
L'autisme infantile 320
Les dysplasies du squelette 322
Les affections cutanées 354
Les malformations intestinales et uro-génitales 364
Les troubles du système pileux 370
L'enfant battu 380

LES TUMEURS 384

AFFECTIONS DIVERSES 398

APPENDICE 406

INDEX 411

Introduction

« Pendant que j'ai des yeux pour voir »
(Hesperides, Robert Herrick, 1591-1674)

On dit que l'image se situe entre l'objet et la pensée. Le langage en lui-même ne convient souvent pas à une description satisfaisante du phénomène médical. Une représentation picturale relevée par la couleur constitue un moyen d'expression très impressionnant qui aidera le lecteur à se familiariser avec son sujet.

Lors de la confrontation avec le patient, le souvenir visuel des signes cliniques importants facilitera la suite logique des recherches appropriées qui permettront de vérifier le premier diagnostic. Un contrôle pictural poursuivi pendant les années de formation peut révéler l'influence des tendances innées du développement et l'effet du traitement sur l'évolution de la maladie. C'est dans cette optique que nous avons réalisé cet Atlas.

A quelques exceptions près, tous les cas ont été rassemblés par l'auteur à partir d'observations du Service de Pédiatrie et du Service des Nouveau-nés et des Prématurés du West Middlesex Hospital.

Les photographies ont été disposées selon un ordre chronologique correspondant aux stades de la petite enfance, de l'enfance et de la puberté, et sont réparties en catégories de la même façon que dans les manuels classiques afin de permettre d'associer les figures au texte.

Certains sujets, qui ressortissent surtout d'une origine génétique et des complexités des aberrations chromosomiques, sont traités dans un chapitre à part. Des affections diverses qui ont une importance pratique sont traitées dans un autre chapitre et dans l'Appendice.

Etant donné l'approche à long terme, certains cas sont présentés ou cités dans des chapitres différents et certaines affections importantes sont exposées chez plusieurs malades lorsqu'il faut mettre en évidence des variations individuelles.

Nous n'avons pas spécialement cherché à montrer des cas rares. Le lecteur constatera que nous avons insisté sur les

problèmes du développement et de la nutrition, sur les troubles génétiques et surtout sur les affections néonatales au cours desquelles l'observation et l'appréciation des signes et des symptômes doit remplacer la communication verbale avec le patient. Nous attirons l'attention sur les phénomènes normaux, sur les variations de la normale et sur les caractères particuliers indispensables au diagnostic différentiel.

Les légendes des photographies sont obligatoirement concises et limitées à la description des signes les plus importants, et les faits cliniques ne sont mentionnés que lorsqu'ils sont indispensables à la compréhension du cas. Le lecteur ne devrait pas avoir de difficultés à compléter ses connaissances en consultant des manuels appropriés.

Etant donné le champ étendu de la pédiatrie, nous ne pouvons prétendre à apporter un travail complet. Beaucoup d'affections ne sont pas bien traduites par l'immobilité d'une photographie, et toutes les infirmités n'ont pas encore franchi les portes de l'hôpital.

Nous espérons que cet Atlas donnera un aperçu pictural représentatif des affections pédiatriques et qu'il pourra guider et stimuler l'étudiant tout en aidant le médecin qui s'y intéressera.

Le nouveau-né et le premier trimestre de la vie

C'est la phase la plus cruciale de l'enfance. Les recherches concernant ce groupe d'âges ont été motivées par la prise de conscience du fait que les mesures médicales et sociales prises depuis le début du siècle en faveur de la mère et de l'enfant ont réduit de façon spectaculaire la morbidité et la mortalité néonatales sans avoir un effet bénéfique comparable au cours des trois premiers mois de la vie.

Il a fallu chercher une nouvelle approche qui a permis d'évaluer les facteurs nocifs pour le fœtus au cours de sa vie intra-utérine et pour le nouveau-né au moment de sa naissance et pendant la période périnatale. Cette recherche a été intensifiée grâce aux méthodes audacieuses d'investigations intra-utérines (l'*amniocentèse* et l'*amnioscopie*), par les progrès de la biochimie et par l'accroissement rapide des connaissances de la cytologie génétique et des aberrations chromosomiques. Un système d'appareils très sophistiqués assure la surveillance de l'enfant pendant les phases critiques de son développement intra-utérin et de sa naissance et exige une coopération étroite de l'équipe obstétricale et pédiatrique ainsi que toutes les possibilités hospitalières nécessaires.

Une question se pose qui est de savoir si ces efforts ne vont pas aboutir à sauver des vies qui seront pour finir un lourd fardeau pour leurs familles et pour la société. Toutefois, comme tout vise à obtenir l'intégrité de la survivance, on minimise le risque au moyen du diagnostic prénatal des affections handicapantes, qu'elles soient génétiques ou non, et par la connaissance du danger de récurrence. Des conseils judicieux et un planning familial bien conçu devraient empêcher la procréation d'une vie non souhaitée.

On a établi pour la période postnatale un vaste programme de dépistage qui doit déceler les troubles congénitaux du métabolisme en plus des autres affections. Un traitement nutritionnel précoce peut empêcher l'évolution de lésions neurologiques et d'autres infirmités physiques.

Une partie essentielle du programme concerne le bilan du

développement et de l'état du nourrisson. Si l'on veut apporter des soins appropriés, il est indispensable de posséder une connaissance approfondie des manifestations particulières et polymorphes dans ce groupe d'âges.

FONCTIONS ET ASPECTS NORMAUX

1. Un nouveau-né à terme. L'accouchement s'est fait spontanément à la 40e semaine de la grossesse. La peau est rouge vif et recouverte de *vernix caseosa* qui est un enduit formé par les glandes sébacées et mélangé à des cellules desquamées et à des cheveux. Les yeux sont fermés ; les membres conservent leur position fœtale. Les plis que l'on voit sur la paume de la main gauche et l'acrocyanose de l'extrémité des membres inférieurs et du pourtour de la bouche sont normaux.

2. Implantation normale de l'oreille et plis plantaires à maturité. Deux pinces en plastique assurent le clampage du cordon ombilical, ce qui permet une bonne prise.

3. Une autre méthode de ligature du cordon utilise une bande de caoutchouc qui se resserre progressivement sur le cordon.

4. Nourrisson de 7 jours. Les membres conservent encore leur position en flexion. Le cordon est tombé et sa base est le siège d'un petit granulome. La présence d'un écoulement d'urine ou de matières fécales traduit la persistance d'un ouraque perméable ou d'une fistule omphalomésentérique que l'on devra traiter chirurgicalement.

1



2



3



4



Les **réflexes automatiques** (**5-12**) sont les signes d'une réponse neuromusculaire primaire à une excitation. Lorsque le développement se fait normalement, la plupart de ces réactions disparaissent au cours des premiers trois mois.

5 et 6. Essais de reptation primaire en demi-décubitus ventral, et (**6**) reptation primaire en croisant les jambes.

5



6



7. Marche automatique primaire au cours de laquelle l'enfant talonne et pose le pied. On affirme que le fait de faire pratiquer ces mouvements peut accélérer le développement moteur de l'enfant.









8 et 9. Préhension palmaire et plantaire. Les doigts et les orteils se referment automatiquement sur les objets qui les sollicitent.

10. Réflexe de Moro (embrassement). L'enfant étend ses bras en écartant ses doigts puis fait un mouvement d'embrassement. Pour la même excitation (un bruit soudain et fort) la réponse est plus forte chez l'enfant *macrosomique* représenté à gauche que chez le nouveau-né de *petit poids de naissance* que l'on voit à droite. L'asymétrie ou l'absence de ce réflexe traduisent un trouble neurologique ou général. L'enfant normal qui est au centre présente un réflexe faible d'extension croisée.

11. Réflexe tonique du cou. La rotation brusque du cou provoque l'extension des membres dans le sens de la rotation et leur flexion du côté opposé.

12. Réflexe de Babinski. On le provoque en frottant le bord externe de la plante du pied. Les orteils s'écartent en éventail en même temps que le gros orteil se fléchit ou se met en extension. Normalement ce réflexe est ambivalent chez le nouveau-né.

8



9



10



11



12



Autres signes particuliers au nouveau-né (13-24)

13. Hypotonie des muscles du dos qui provoque l'apparition d'une cyphose en position assise et l'absence de la lordose cervicale et lombaire.

14. Hypertonie musculaire. L'extension du membre inférieur est limitée dans l'exécution de la manœuvre « talon-oreille ». Notez l'angle poplité qui est d'environ 90°.

15. Les coussinets des deux lèvres forment des callosités et se gonflent pendant la succion, ce qui permet une bonne prise du mamelon.

13



14



15



16. Boules de Bichat. Ce sont des coussinets de graisse qui se trouvent entre les fibres des masséters et empêchent l'aspiration des joues pendant que l'enfant tète. Ce tissu adipeux ne subit pas de modifications lors des pertes de poids.

17. Autre auxiliaire de la tétée. La membrane dentelée de la crête alvéolaire se gonfle et renforce la prise des gencives sur le mamelon.

18. Perles épithéliales d'Ebstein (nodules de Bohn). Ce sont des bouquets de kystes épithéliaux qui siègent sur le raphé du palais osseux. Il ne faut pas les confondre avec des plaques de muguet.

19. Rétrognathie. Cet état passager et bénin n'entraîne pas d'incapacité fonctionnelle.

20. Milia. Ces papules blanches situées sur le bout du nez traduisent l'hyperplasie des glandes sébacées par suite de l'action transplacentaire des hormones maternelles. Elles disparaissent au moment de la desquamation.

16



17



18



19



20



21 et 22. Erythème allergique du nouveau-né. C'est une affection courante, bénigne et qui s'interrompt spontanément. Elle est érythémateuse, vésiculaire ou maculo-papuleuse. L'existence d'une éosinophilie sanguine et la présence d'éosinophiles dans les vésicules indique l'étiologie allergique (**21**). L'éruption s'intensifie et devient confluente dans les régions qui sont soumises à une irritation (**22**).

23 et 24. Desquamation physiologique. C'est une desquamation en fines pellicules qui est plus accusée dans les zones d'irritation.

21



22



23



24



VARIATIONS DES FONCTIONS ET DE L'ASPECT

25. Nouveau-né en état de choc qui a été accouché par césarienne pour détresse fœtale. Notez l'acrocyanose très accusée. La position «en grenouille» est due à une hypotonie passagère.

26. Autres signes d'irritation cérébrale. La préhension plantaire fait défaut et le signe de Babinski est positif, c'est-à-dire que le gros orteil se met en extension.

27. Nouveau-né flasque en position de grenouille. Le développement postural est souvent retardé chez ces enfants (*voir* **619**).

28. Manœuvre « talon-oreille » chez un nouveau-né anormalement hypotonique. L'extension de la jambe ne rencontre pas de résistance et l'angle poplité est absent.

25



26



27



28



29. Hyperlaxité ligamentaire après un accouchement par le siège décomplété avec les membres inférieurs en extension. La guérison complète est de règle.

30. Hypotonie généralisée (« nouveau-né en poupée de chiffons ») chez un enfant porteur d'une lésion cérébrale.

31. Hypertonie généralisée avec spasme des extenseurs des membres et rétraction du cou telle qu'elle apparaît dans l'ictère nucléaire (*voir* **200**).

29



30



31



32 et 33. Dents de naissance. Des bourgeons de tissu dentaire peuvent se voir en même temps que d'autres malformations. Ce nouveau-né présente une microcéphalie, de l'hirsutisme, une micrognathie grave et des malformations de ses oreilles.

34. Micrognathie chez un nourrisson par ailleurs bien développé. L'hypoplasie du maxillaire inférieur se corrige au cours du développement.

35. Une micrognathie sévère peut provoquer des difficultés de la succion et de la respiration, surtout lorsque le nouveau-né est prématuré (*voir* **539**).

32



33



34



35



Le **poids et la taille de naissance** doivent correspondre à l'âge de la grossesse et au développement. Les nouveau-nés qui s'écartent de la normale présentent un risque périnatal plus élevé car ils sont plus enclins aux complications obstétricales et postnatales.

36. Nouveau-né hypotrophique de petite taille, né à 38 semaines de grossesse. Son poids et sa taille sont inférieurs au troisième percentile pour l'âge de grossesse. La mère était une grande fumeuse, ce qui s'accompagne souvent d'un retard de croissance intra-utérin.

37. Petit poids de naissance. Enfant né à 43 semaines de grossesse qui présente des signes d'une malnutrition intra-utérine due à l'insuffisance d'un placenta infarci. La taille est normale pour l'âge gestationnel mais le poids est au-dessous du 3e percentile. Le visage ridé et la peau flasque traduisent une très nette perte de poids intra-utérine.

38. Des extrêmes. La grossesse de ce nouveau-né prématuré a été interrompue à 33 semaines (appendicectomie chez la mère). Le développement de l'enfant était normal pour son âge gestationnel (poids de naissance 1 170 g). Le nourrisson macrosomique né à 39 semaines de grossesse est dans l'état qui résulte d'une suralimentation intra-utérine au cours du diabète maternel (poids de naissance 6 360 g).

36



37



38



Les **taches de naissance** sont des troubles cutanés courants qui sont généralement passagers.

39 et 40. Angiomes capillaires. Des vaisseaux capillaires distendus se voient sur le front, sur les paupières, au-dessus de la lèvre supérieure, sur le menton et sur la nuque. Ces taches disparaissent habituellement au cours de la première année.

41. Les naevi vasculaires donnent un aspect marbré à la peau. Leur involution est progressive.

39



40



41



42. Angiome plan (tache lie de vin) siégeant dans le territoire de la première branche du nerf trijumeau. Ce genre de naevus est durable et fait souvent partie d'une angiomatose encéphalotrigéminée (*voir* **547-549**)

43. Vaste angiome très pigmenté. C'est une lésion durable susceptible de se transformer par la suite en mélanome.

44. Les taches mongoliques sont des taches pigmentaires, d'un bleu gris, circonscrites de la région lombaire et qui traduisent une accumulation de mélanocytes dopa-positifs. Elles sont plus fréquentes chez les enfants de couleur. Notez aussi le *lanugo néonatal*.

45. Taches mongoliques le long de la colonne vertébrale d'un enfant de race blanche. Il ne faut pas les confondre avec des hématomes (*voir* **586** et **587**).

46. Agénésie irrégulière et étendue des téguments du tronc.

47. Le même enfant 4 ans plus tard après des interventions de chirurgie plastique.

42



43



44



45



46



47



48. Agénésie cutanée des deux genoux. Des zones rectangulaires nettement définies sont complètement dépourvues de toutes les couches cutanées.

49. Gros plan de la figure 48 qui montre des granulations au fond de la région défectueuse dont les bords surélevés sont hyperémiés.

50. Au bout de 4 semaines les zones défectueuses sont recouvertes d'une membrane atrophique, fine et translucide. Les fibres élastiques font défaut, ce qui contraste avec le tissu cicatriciel normal.

48



49



50



LES TRAUMATISMES DE LA NAISSANCE

Beaucoup de ces lésions sont transitoires. Les progrès de l'obstétrique et des soins périnataux réduisent la fréquence des lésions durables.

LÉSIONS DE LA TÊTE

51. Hématome de la face consécutif à une présentation de la face. La cloison nasale est déviée, ce qui peut entraîner, au début, des difficultés de succion.

52. Bouffissure de la face et pétéchies. Il s'agissait d'une circulaire du cordon.

53. Modelage et chevauchement des os du crâne de faible amplitude qui peuvent se voir normalement au cours de l'accouchement. Ici, la saillie des pariétaux qui chevauchent le frontal et la suture sagittale indique qu'il y a eu une disproportion et un accouchement dystocique.

54. Fracture du crâne avec enfoncement en forme de cuillère due à la pression exercée par le sacrum lors d'une disproportion fœto-pelvienne. Il peut se produire une lésion intracrânienne. Notez la forme anormale de l'oreille, d'implantation basse.

51



52



53



54



55. Bosse séro-sanguine. C'est un œdème diffus et passager de la présentation. Sa localisation indique la position intra-utérine du fœtus.

56. Céphalhématome unilatéral. L'hémorragie sous-périostée est limitée par l'adhérence solide du périoste aux sutures.

57. Céphalhématome bilatéral. L'épanchement de sang est divisé par la fixation du périoste à la suture sagittale. La résorption se fait progressivement en quelques semaines.

55



56



57



58. Pyocéphalhématome. Une infection pyogène a fait suite à une ponction de l'hématome qui est une intervention inutile.

59. Nécrose du cuir chevelu sur le sommet du crâne et sur les pariétaux, due à la compression et à l'ischémie consécutives à un travail prolongé (se voit aussi dans le syndrome de trisomie 13).

60. Gros plan montrant les traces profondes de la compression correspondant aux sutures, l'œdème très accusé et la nécrose.

58



59



60



61. Signe du soleil couchant. C'est un phénomène passager qui se produit chez les prématurés et chez les nouveau-nés qui ont subi un traumatisme obstétrical. Il est déclenché par le passage rapide de la position du nouveau-né du décubitus dorsal en proclive et traduit une irritation cérébrale et un trouble fonctionnel du cerveau moyen. Les paupières supérieures sont rétractées et les iris sont partiellement recouverts par les paupières inférieures, ce qui donne un effet de soleil couchant. Notez la couleur bleue de la sclérotique et le reflet rouge au niveau de la pupille, normal dans les conditions d'une photographie au flash.

62. Ce signe persiste dans le cas d'une lésion cérébrale importante (*voir* **485**).

63. Visus hydrocephalicus. Il s'agit d'un phénomène analogue qui, dans ce cas, est dû au peu de profondeur des orbites et à la dépression des globes oculaires par suite de l'hypertension intracrânienne.

61



62



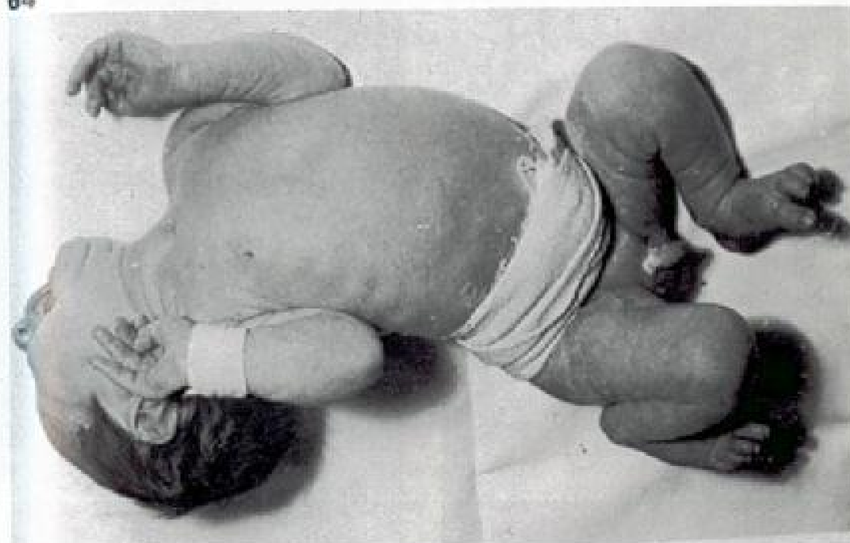
63



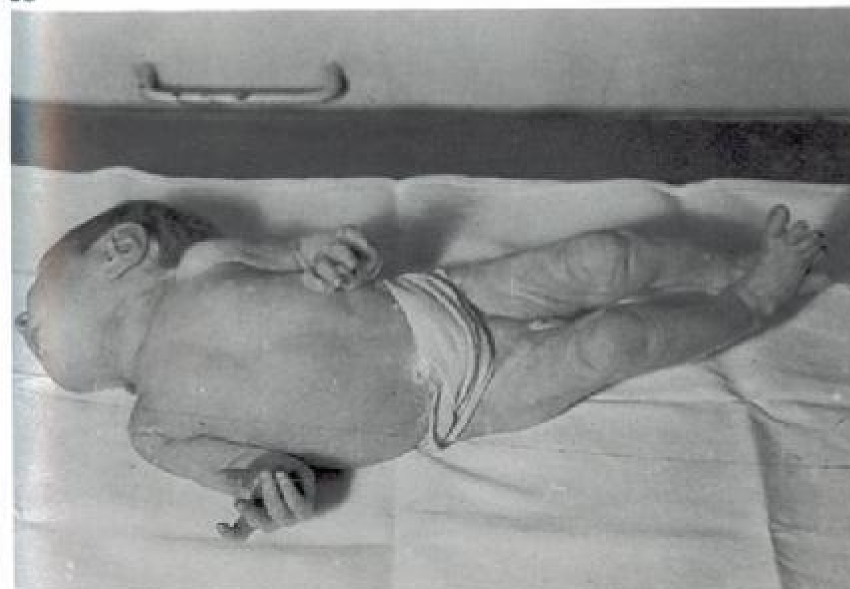
64. Oedème cérébral consécutif à un accouchement rapide. Le nouveau-né présente des signes d'irritation cérébrale : une hyperextension du cou, un opisthotonos et une exagération de la position de flexion. Cet enfant a survécu et n'a présenté que des lésions cérébrales minimes.

65. Hémorragie intracrânienne. Ce nouveau-né est photographié pendant une convulsion tonique. Remarquez son opisthotonos, la rotation et le spasme en extension des jambes croisées. Cet enfant est mort pendant une convulsion.

64



65



66. Lésion des racines inférieures du plexus brachial (Klumpke-Déjerine) et paralysie du nerf facial consécutives à un accouchement difficile par le siège. La flexion du poignet et des doigts de la main droite produit la position de la main en griffe. Du côté gauche, l'œil ne peut pas se fermer, les plis naso-labiaux sont effacés et la bouche est attirée du côté sain.

67. Syndrome de Claude Bernard-Horner. C'est la lésion des fibres sympathiques contenues dans les racines antérieures du 1ᵉʳ et du 2ᵉ segment dorsal ; elle peut accompagner les lésions précédentes. Il se produit alors un ptosis, une énophtalmie et un myosis du côté gauche.

68. « Poignet tombant » de la paralysie radiale. Remarquez la plaque de nécrose sur le bras droit, qui est due à une compression et à une ischémie intra-utérines. La fonction normale s'est rétablie.

69. Pseudo « poignet tombant » chez un nouveau-né flasque et hypotonique.

66



67



68



69



70. La supination n'est pas gênée dans ce cas.

71. Torticolis. La tête est inclinée du fait du raccourcissement du sterno-cléido-mastoïdien, qui est consécutif à un spasme ou à une hémorragie avec une fibrose. La paralysie faciale gauche affecte surtout le muscle triangulaire des lèvres (en haut et à gauche). Ces signes sont plus accusés lorsque l'enfant pleure (en haut et à droite). Trois mois plus tard (en bas et à gauche), les fonctions des 1re et 2e branches du nerf sont redevenues normales. Le rameau buccal n'a pas encore retrouvé sa fonction normale. A l'âge de 5 mois (en bas et à droite), le nourrisson tient sa tête droite mais l'angle gauche de sa bouche est encore attiré vers la droite. Si cet état persiste, c'est qu'il existe une agénésie supranucléaire ou une malformation congénitale du muscle triangulaire des lèvres. La plaque blanche que l'on voit sur la langue est due à une infection à monilia, le muguet.

70



71





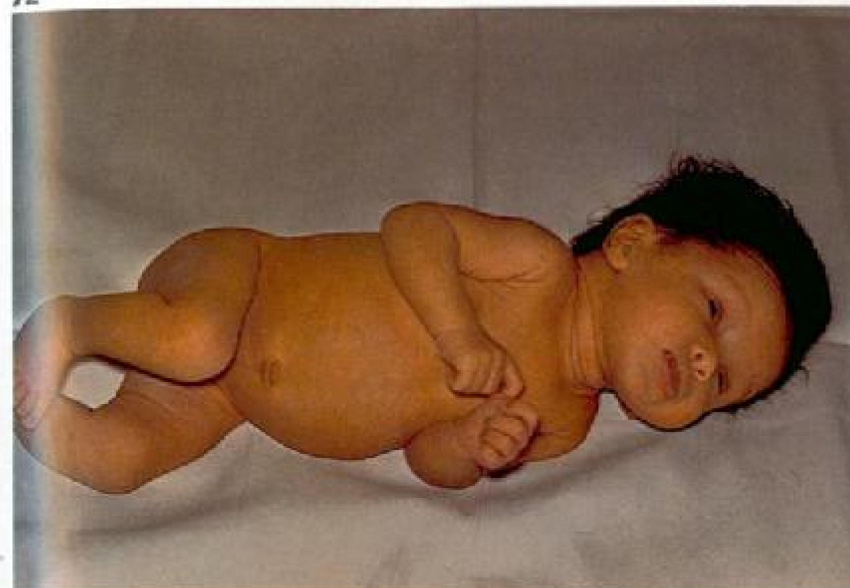




72. Hypoglycémie néonatale provoquant l'apparition de convulsions. C'est un trouble métabolique passager. Dans ce cas, la glycémie était inférieure à 20 mg/100 ml. La mère avait présenté une toxémie de la grossesse. Le contrôle systématique de la glycémie fait partie du programme de dépistage néonatal.

73. Tétanie hypocalcémique néonatale avec spasme du carpe (main d'accoucheur). Cet état d'hypoparathyroïdie relative avec un taux bas de la calcémie et un taux élevé de la phosphatémie est plus accusé si on alimente l'enfant au lait de vache concentré. Pour pallier à cette hypocalcémie nutritionnelle, on dispose maintenant de préparations lactées qui se rapprochent de la composition du lait maternel. Dans certains cas de tétanie, on retrouve une hyperparathyroïdie chez la mère.

72



73



MALFORMATIONS CONGÉNITALES

OMBILIC ET CORDON OMBILICAL

74. Kystes hémorragiques de la gaine amniotique du cordon. C'est une anomalie rare qui s'accompagne d'autres malformations : dans ce cas, il s'agit d'une agénésie de la main gauche (*voir* **108**).

75. Omphalocèle partiel qui représente une forme grave du retard du développement initial de la paroi abdominale. L'enfant présente aussi une hémorragie du pénis et une holoprosencéphalie. Remarquez la flexion anormale des doigts de la main droite que l'on retrouve dans la trisomie 18 E1 (*voir* **137, 439, 570, 571**).

76. Gros plan des anses intestinales herniées dans le sac translucide qui est formé par le péritoine et l'amnios (*voir* **137**).

La réparation chirurgicale immédiate, qui peut être difficile, est maintenant remplacée avec succès par le « tannage » au mercurochrome. Après épithélialisation, la hernie qui en résulte requiert le traitement chirurgical.

74



75



76



77. Volumineuse hernie ombilicale qui est une forme de lésion moins grave. Le sac est recouvert de peau normale et contient des viscères en plus ou moins grande quantité. Elle se rencontre surtout chez les enfants de couleur. La réduction se fait en grande partie spontanément.

78. Hernie ombilicale d'une taille plus courante. Cette forme de hernie se réduit facilement.

79. Cutisation de l'ombilic. Le moignon dur représente ce qui reste du cordon recouvert de peau. Contrairement à la hernie, cette forme ne peut pas se réduire.

80. Diastasis des grands droits. Il s'agit là d'un retard du développement, souvent en rapport avec la prématurité, qui se corrige avec la maturation.

77



78



79



80



CRANIODYSOSTOSE

81. Scapho (dolicho) céphalie due à la soudure prématurée de la suture sagittale. Elle est plus fréquente dans le sexe masculin. Il n'existe généralement pas de signes d'hypertension crânienne.

82. Oxy (acro) céphalie qui est due à la soudure précoce, partielle ou totale, de la suture coronale. Cette malformation coïncide souvent avec d'autres anomalies. L'hypertension intracrânienne est précoce et provoque de l'exophtalmie et des lésions cérébrales (*voir* **520-527**).

83. Crâne lacunaire (Lückenschädel). La radiographie du fœtus montre l'image caractéristique du crâne en *nid d'abeilles*. Cette malformation s'accompagne généralement d'une spina bifida. Remarquez la déformation des vertèbres de la région dorsale moyenne.

81



82



83



84. Hydrocéphalie congénitale. Elle est consécutive à une surproduction ou à une résorption insuffisante du liquide céphalo-rachidien, ou à une obstruction à sa circulation. Le traitement neurochirurgical précoce est indiqué afin de prévenir d'autres lésions cérébrales.

85. Hydrocéphalie avant (à gauche) et après (à droite) la création chirurgicale d'une dérivation ventriculo-auriculaire au moyen d'une *valve de Spitz-Holter*.

Le shunt doit être maintenu toute la vie. Un développement intellectuel et une fonction neuromusculaire normaux peuvent être obtenus si l'évolution est stoppée. Durant la petite enfance, une mise au point régulière est nécessaire pour prévenir toute défaillance du shunt.

84



85





Les malformations par manque de fermeture apparaissent comme des fistules ou des déformations kystiques d'importance variable.
Les **fistules** sont des lésions épithélialisées qui s'étendent de la peau au canal neural. Lorsqu'elles sont perméables, elles sont des portes d'entrée pour les infections et doivent être excisées.

86. Fistule crânio-dermique, généralement située sur la ligne médiane de l'occiput.

87. Fistule pilonidale (sinus pilonidal). C'est une malformation courante : l'extrémité distale du tube neural est fixée au coccyx.

88. Fistule dermique. Elle peut se produire à n'importe quel endroit du canal rachidien.

86



87



88



Les malformations kystiques (spina bifisa kystique) (**89-102**). Ce sont des méningocèles ou des myéloméningocèles.

Les **méningocèles** contiennent surtout du tissu méningé et ne s'accompagnent généralement pas d'une incapacité fonctionnelle. Une intervention neuro-chirurgicale immédiate en évitera la perforation et l'infection.

89. Méningocèle lombo-sacrée. C'est la localisation la plus fréquente.

90. Méningocèle cervicale recouverte d'une membrane vasculaire translucide et de peau.

91 et 92. Un autre cas. Le sac est resté intact pendant l'accouchement mais s'est rompu immédiatement après.

93. Méningo-encéphalocèle dont la taille varie selon les modifications de la pression intracrânienne (elle augmente de volume lors des pleurs ou de la toux).

89



90



91



92



93



Les myéloméningocèles s'accompagnent toujours d'infirmités. Le sac contient du tissu méningé et du tissu nerveux. La « qualité de la vie » et le taux de survie dépendent du niveau de la lésion neurologique. Les lésions les plus haut situées ont le plus mauvais pronostic.

Ces cas mettent en lumière le dilemme et la controverse dans lesquels est enfermée la sélection en vue d'un traitement chirurgical.

94. Myéloméningocèle dorsale qui a donné lieu à une infirmité grave.

95 et 96. Myéloméningocèle dorso-lombaire avec syndrome d'Arnold-Chiari. Le tronc cérébral et le cervelet sont situés dans le canal cervical. Le sac est recouvert par la peau et par une membrane vasculaire. Remarquez l'existence d'une hydrocéphalie importante, d'une paraplégie flasque et d'une absence du contrôle des sphincters (**96**).

94



95



96



97. Le même enfant à l'âge de 18 mois. Remarquez le manque de proportion entre la taille normale du visage et l'augmentation grotesque du crâne. Le visus hydrocephalicus et la congestion des veines du cuir chevelu traduisent l'existence d'une hypertension intracrânienne. A l'autopsie, on constata que le cortex était aussi mince qu'une feuille de papier.

98 et 99. Myéloméningocèle lombo-sacrée. C'est la localisation la plus fréquente. Les hanches et les genoux sont fléchis et on note une paralysie, des pieds bots varus équins. Les capacités intellectuelles n'étaient que peu atteintes. L'intervention prévue très peu après la naissance fut refusée.

Le dépistage anté-natal des défauts de fermeture du tube neural et la prévention de la récurrence sont basés sur l'évaluation d'une globuline fœtale, l'alphafœtoprotéine (AFP), dans le sérum maternel de la 16ème à la 18ème semaine de la grossesse. L'âge gestationnel exact peut être déterminé par échographie.

97



98



99



100. Tératome lombo-sacré partiellement recouvert de peau normale. La tumeur contenait des dents et du tissu osseux, des follicules pileux et des viscères. Son ablation n'a laissé aucune incapacité.

101 et 102. Anencéphalie et hémicranie. C'est une malformation grave incompatible avec la vie. Seules quelques parties de la partie postérieure du crâne, du tronc cérébral et du cervelet sont développées et sont recouvertes d'une membrane vasculaire (*voir Cyclopie et arhinencéphalie*, **539-541**).

Des taux élevés d'AFP dans le sérum maternel et dans le liquide amniotique s'observent dans cette malformation.

Dans les régions à risque élevé, l'échographie et l'amniocentèse sont indiquées dans la routine de la surveillance anté-natale.

100



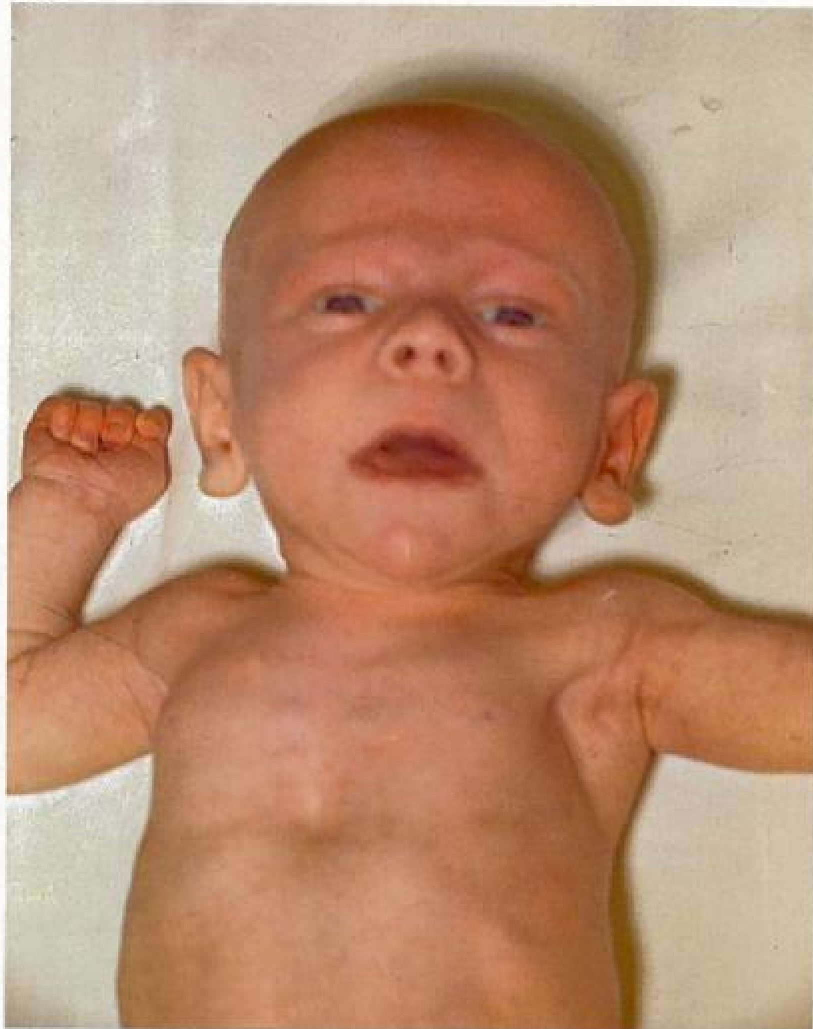
101



102



103



LE SQUELETTE

103. Thorax en entonnoir. La rétraction de la partie inférieure du sternum est due au fait que le pilier central du diaphragme est très court et qu'il existe des déformations costales.

104. Le thorax en entonnoir et la micrognathie peuvent s'accompagner de difficultés respiratoires. Notez le poignet tombant du côté droit (*voir* **68, 69**).

104



105. Brachydactylie due à la brièveté des os du métacarpe et des phalanges. Elle se produit en même temps que d'autres anomalies (*voir* **231** et **232**).

106 et 107. Anneau d'étranglement congénital (dysplasie de Streeter, sclérodermie congénitale) localisé autour des chevilles et des orteils d'un nouveau-né et provoqué par des bandelettes amniotiques. Les sillons dûs à la constriction sont encore visibles au bout de 8 ans (**107**).

105



106



107



108. Amputation intra-utérine des doigts par des bandelettes amniotiques à la suite de la rupture prématurée du sac amniotique (poche des eaux) et de l'existence d'un oligohydramnios. Cette anomalie est plus grave que la précédente.

109. Pieds bots varus équins. C'est une malformation incapacitante qui exige une correction précoce. Notez l'existence d'une hydrocèle et de hernies inguinales bilatérales.

110. Pieds bots valgus. C'est une déformation mineure qui donne l'impression d'une bascule du pied et qui tend à se corriger spontanément.

111. Hémimélie (acromélie). Il s'agit de l'aplasie du péroné droit. On note une hypoplasie de la partie inférieure de la jambe droite ; seuls le premier et le deuxième orteil sont développés. Cette malformation s'est produite après l'absorption de thalidomide et semble être une des formes les plus graves des nombreuses aplasies osseuses.

108



109



110



111



Les anomalies du premier arc embryonnaire peuvent être très améliorées par la chirurgie plastique. L'intervention doit être réalisée au cours des premiers mois de la vie pour des raisons de prévention et d'esthétique.

112. Bec de lièvre unilatéral. Il s'étend jusqu'à la narine gauche qui est aplatie et déviée.

113. Fente labio-palatine intéressant la crête alvéolaire et la totalité du palais dur et du palais mou ; elle apparaît lorsque l'enfant pleure.

114. Chilognathopalatoschisis (colobome de la face), avec un angiome plan du côté affecté. La cavité buccale est recouverte de muguet.

115. Fissure médiale de la face avec microcéphalie, hypotélorisme et fente labio-palatine totale bilatérale (gueule de loup). La cloison nasale fait défaut et les cavités nasales et buccales communiquent. Cette malformation fait partie de l'holoprosencéphalie (*voir* **539**).

112



113



114



115



Les cas suivants illustrent les résultats remarquables de la chirurgie plastique.

116. Bec de lièvre unilatéral s'étendant jusqu'à la narine droite. Un an après l'intervention de chirurgie correctrice, l'aspect de l'enfant s'est considérablement amélioré (à droite).

117 et 118. Gueule de loup avec saillie du vomer. (117). Un an après l'intervention (**118**) la déformation est à peine visible.

116





117



118



119. Cyanose périphérique généralisée assez modérée chez un nouveau-né choqué présentant une instabilité vasomotrice et une mauvaise expansion pulmonaire.

120. Un « enfant bleu ». Il s'agit d'une cyanose périphérique et centrale grave. L'autopsie montra qu'il existait une tétralogie de Fallot (sténose pulmonaire, communication interventriculaire, dextroposition de l'aorte et hypertrophie ventriculaire droite). Remarquez les oreilles malformées à implantation basse.

121 et 122. Cyanose périphérique et centrale grave. La convulsion (122) a été provoquée par l'augmentation de l'hypoxie à la suite de pleurs prolongés. L'autopsie a montré l'existence d'une atrésie de l'artère pulmonaire et d'un seul ventricule.

119



120



121



122



123. Hydrocèle néonatale. Elle est généralement passagère et se résorbe spontanément.

124. Hernie inguinale bilatérale avec volumineuse hydrocèle. Dans ce cas, l'intervention chirurgicale doit être précoce.

125. Hypospadias. L'orifice urétral est situé au-dessous du gland. La gravité en est variable.

123



124



125



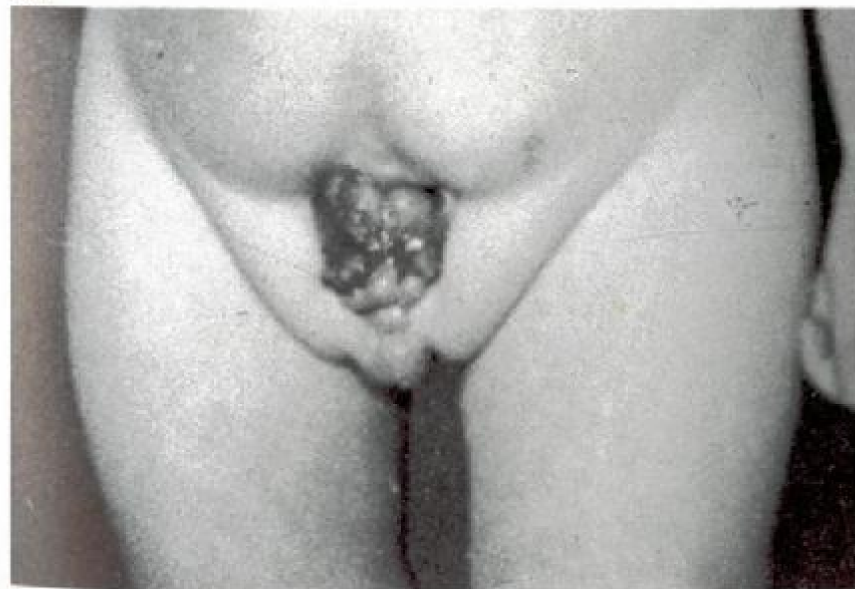
126



126. Exstrophie vésicale. C'est un arrêt du développement qui se produit surtout dans le sexe masculin. Au centre, au-dessous de la muqueuse rouge vif de la vessie, on voit le trigone et les orifices urétéraux. Le pénis est court et présente un épispadias complet.

127. Aspect de la lésion lorsque l'enfant avait 11 ans. La muqueuse a été remplacée par un épithélium pavimenteux et par du tissu cicatriciel. L'exstrophie s'est réduite. L'urine suinte constamment mais la peau environnante n'est que peu irritée (*voir* **566-571** les autres lésions).

127



128. Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne du segment inférieur. Le nouveau-né régurgitait et bavait. La radiographie sans préparation montre la présence d'une opacité dans le lobe supérieur du poumon droit et d'air dans l'estomac et l'abdomen.

129. Le segment supérieur de l'œsophage apparaît comme un cul de sac dilaté au moment de l'œsophagographie. La présence d'air dans l'estomac et l'abdomen montre qu'il existe une communication entre la trachée et l'œsophage. C'est la forme la plus fréquente de cette malformation.

130. Dessin de l'arbre bronchique dû à une inondation et à une inhalation du produit de contraste. C'est un incident que l'on devrait éviter.

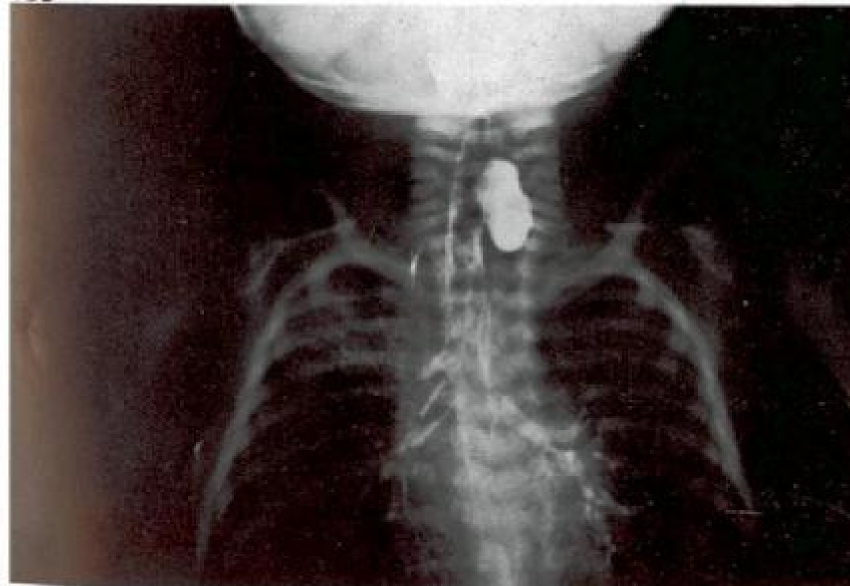
128



129



130



131. Atrésie du duodénum. Il s'agissait d'un enfant mongolien qui vomissait un liquide teinté de bile. La radiographie pratiquée en décubitus dorsal montre que l'estomac et le duodénum sont remplis d'air. Il n'y a nulle part ailleurs d'air dans l'abdomen.

132. « Double bulle » importante pour le diagnostic et mise en évidence par le cliché effectué en position verticale.

133. Hernie diaphragmatique à travers le canal pleuro-péritonéal gauche. Ce nouveau-né de 2 jours présentait des difficultés respiratoires et de nombreux accès de cyanose. La radiographie montre un déplacement du cœur vers la droite et la présence d'ombres kystiques dans le lobe gauche. L'abdomen ne contient que peu d'air.

134. La vue de profil montre la présence dans le thorax d'anses intestinales remplies d'air.

135. Hernie diaphragmatique droite. Le poumon droit et le médiastin sont repoussés vers la gauche. L'hémidiaphragme droit est abaissé et on voit de nombreuses anses intestinales dans la partie droite du thorax. Cette malformation est plus rare.

131



132



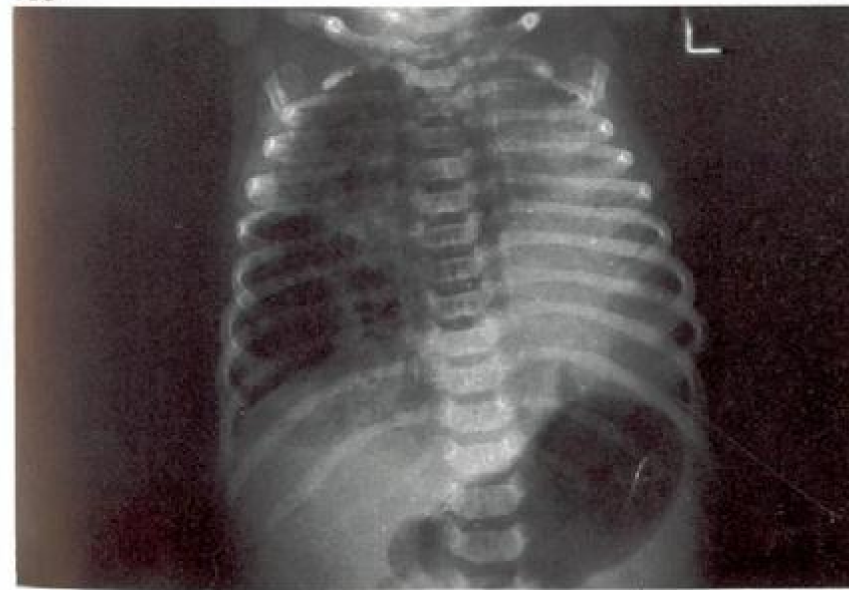
133



134



135

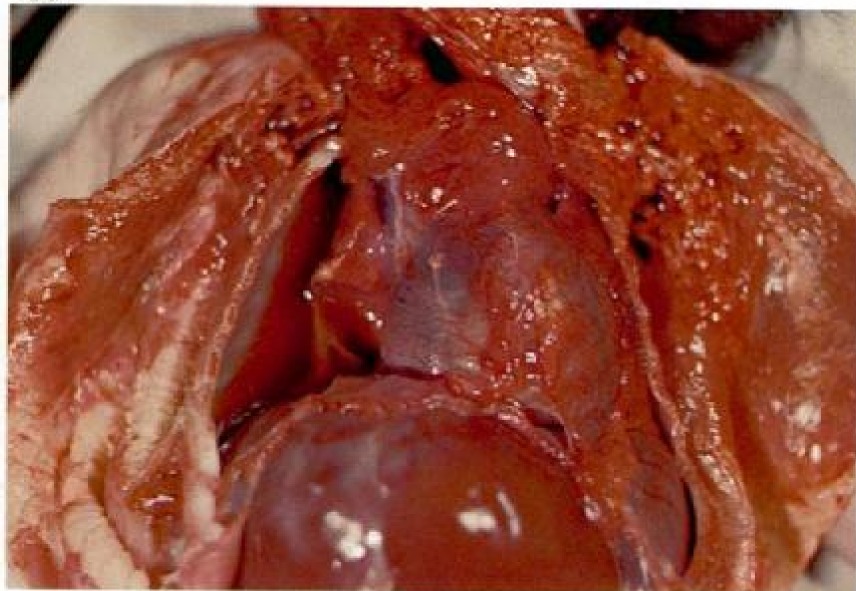


136. Aplasie pulmonaire unilatérale. Pièce d'autopsie. Le nouveau-né présentait une détresse respiratoire, de la cyanose et une absence de murmure vésiculaire du côté droit. Le cœur et le médiastin étaient refoulés vers la gauche par un épanchement pleural. Seule une petite portion du poumon droit est développée. Des malformations moins importantes peuvent être compatibles avec la vie.

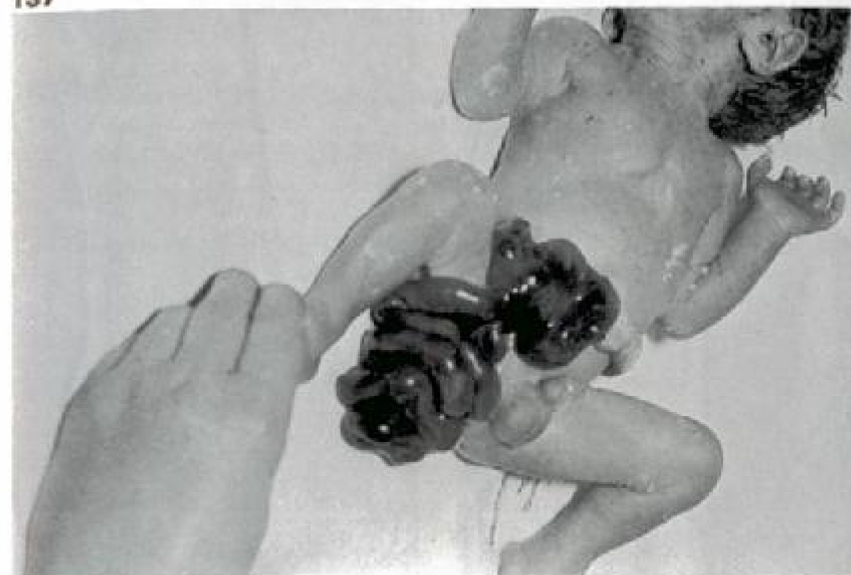
137. Omphalocèle. Il s'agit d'un arrêt du développement de la paroi abdominale entre la sixième et la huitième semaine de la vie fœtale. Le sac s'est rompu et l'éventration est complète. Il faut faire immédiatement appel à la chirurgie correctrice (*voir* **75-76**).

138. Volvulus et iléus méconial. Il s'agit du dessin d'un prélèvement chirurgical effectué chez un nouveau-né âgé de 6 heures qui présentait une dilatation notable de la portion de l'intestin précédant le volvulus de la portion terminale de l'iléon. Par la suite, l'enfant devait présenter une mucoviscidose (*voir* **275-277**).

136



137



138



139. Occlusion intestinale basse. Tout l'abdomen est ballonné et le péristaltisme est apparent.

140 et 141. Diagnostic radiologique. Le cliché fait en décubitus dorsal (**140**) montre des anses intestinales nettement distendues. En position verticale (**141**) et après absorption de liquide, on voit apparaître de nombreux niveaux liquides.

142. Imperforation de l'anus. Le canal est épidermisé. Cette anomalie s'accompagne souvent de malformations de l'arbre urinaire. Ce nouveau-né avait aussi un rein kystique et un hydro-uretère.

139



140



141



142



LE NOUVEAU-NÉ A RISQUES ÉLEVÉS

SYNDROME DE DYSFONCTIONNEMENT PLACENTAIRE

143. Macrosomie. Les nouveau-nés ont une taille supérieure à la normale soit par suite d'un caractère familial soit parce que leur mère est diabétique (*voir* **224-228**). Les complications obstétricales et périnatales sont très importantes.

La tendance à la croissance excessive diminue durant la première année de la vie, quand le poids normal est atteint.

La diminution de la perméabilité placentaire et de l'apport d'oxygène intra-utérin entraîne l'apparition de difficultés périnatales immédiates ou d'infirmités ultérieures.

144-146. Infarcissement placentaire. Cet enfant de couleur est né à 40 semaines de grossesse. Sa peau est sèche, fine et ridée. Les cheveux rares et l'absence de tissu adipeux sous-cutané intensifient le tableau d'une malnutrition.

143



144



145



146



147 et 148. Postmaturité. L'enfant est né à 43 semaines de grossesse. Notez la peau sèche qui desquame, l'abdomen en nacelle et les fesses amaigries. L'inflammation des talons est due au fait que l'enfant les frotte continuellement.

147



148





LE NOUVEAU-NÉ PRÉMATURÉ

Les enfants nés à la 37ᵉ semaine de grossesse ou avant, et dont le poids de naissance est inférieur à 2 500 g présentent un risque qui est proportionnel à la cause de la prématurité, à la durée de la grossesse, au poids de naissance et à la présence de malformations. Le pronostic de leur développement est assombri du point de vue statistique par leur tendance aux infirmités motrices et intellectuelles. Cette tendance est plus en rapport avec le poids de naissance qu'avec n'importe quelle complication postnatale.

149. Aspect général. Cet enfant est né à 27 semaines de grossesse. Son poids de naissance était de 1 050 g. Notez que la tête est assez volumineuse par rapport aux dimensions du corps et qu'il y a une exagération de la position fœtale en flexion (à gauche). La peau est brillante du fait de la présence d'un œdème et elle est recouverte de lanugo. Le tissu adipeux sous-cutané est peu développé. Les cheveux sont rares et raides (à droite). Les yeux sont saillants du fait de la disproportion entre la taille des globes oculaires et celle des cavités orbitaires.

149





Le syndrome de détresse respiratoire est une affection qui menace la vie et qui est liée aux complications de la grossesse, de l'accouchement, de la prématurité et du diabète maternel. Il peut apparaître très vite après la naissance. Une insuffisance de l'activité du surfactant (synthèse pulmonaire des lécithines) entraîne un collapsus progressif des alvéoles pulmonaires, une hypoxie et des troubles métaboliques.

150. Prématuré né à 28 semaines de grossesse. Poids de naissance 1 020 g. Il présente les signes typiques de la rétraction thoracique, de l'ictère et de la cyanose. Notez l'aspect brillant et gélatineux de la peau dû à l'œdème.

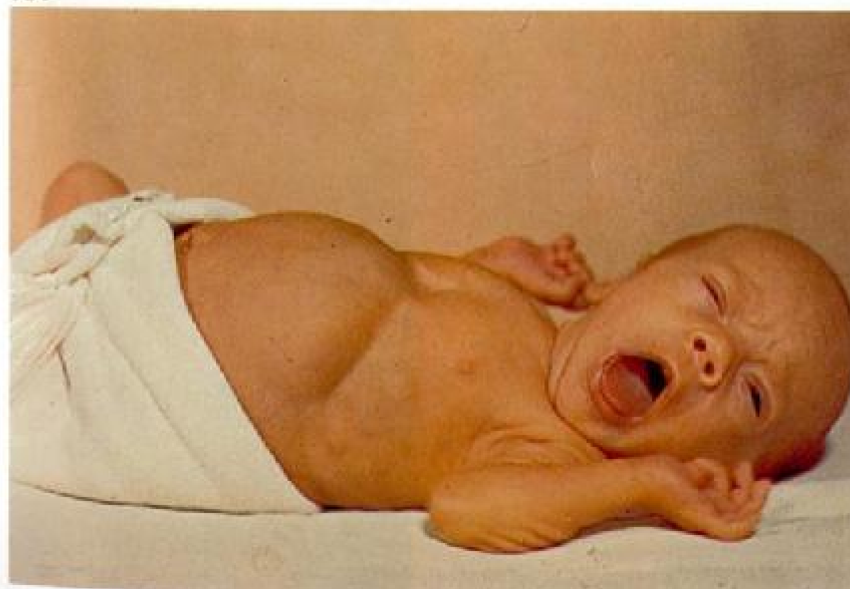
La respiration assistée permet d'abaisser le taux de mortalité. Les enfants qui survivent ne présentent généralement que peu de signes résiduels.

151. Syndrome de Wilson-Mikity. C'est une pneumonie interstitielle idiopathique, qui est une forme chronique de détresse respiratoire. Remarquez la rétraction inspiratoire de la portion inférieure du thorax et l'abdomen bombant, évocateur du balancement thoraco-abdominal. (Le thorax se soulève pendant l'expiration).

150



151



Sans tenir compte de l'apparition possible d'handicaps du développement de l'enfant, il existe des possibilités qu'il faut saisir et qui justifient tous les efforts faits pour la survie de ces enfants.

152. Prématurée née à 28 semaines de grossesse. Poids de naissance 1 021 g. A présenté une détresse respiratoire de courte durée.

153. A l'âge de 4 ans et demi. La taille se situe au troisième percentile et le poids au 10e percentile de son âge. Elle a présenté des affections respiratoires répétées avec bronchospasmes. Remarquez la rétraction de la partie inférieure de sa cage thoracique (sillon de Harrison) et la distension de son abdomen (en haut et à droite).
A l'âge de 11 ans (en bas) elle était une fillette saine et bien développée proche de la puberté. Le développement des seins commence. La taille est au 25e percentile, le poids au 50e percentile. Le QI est de 110. Les accès respiratoires ont cessé.

152



153









LES GROSSESSES MULTIPLES

Le risque périnatal de la prématurité et du petit poids de naissance est encore accru par les complications inhérentes à la gémellité et à ses difficultés obstétricales. Les grossesses gémellaires sont relativement fréquentes (une sur 80 grossesses). Les jumeaux dizygotes qui ne sont pas identiques surviennent plus fréquemment que les jumeaux monozygotes identiques. Voici quelques problèmes liés à la gémellité.

154. Jumelles identiques nées par césarienne à 37 semaines de grossesse. La mère était diabétique. Les deux enfants présentent de l'œdème et une macrosomie relative (*voir* **38, 143**).

155. Jumeaux de même sexe mais non identiques. Présentation du siège et accouchement au forceps à 39 semaines de grossesse. Les deux nouveau-nés sont petits pour leur âge fœtal. Le second jumeau qui a été extrait au forceps était cyanosé et a dû être ranimé.

Le retard de croissance intra-utérine (poids de naissance au-dessous du 10ème percentile pour l'âge gestationnel) est un facteur de mortalité périnatale accrue, en particulier en cas de grossesse gémellaire. La surveillance de la croissance du diamètre bipariétal crânien par les ultrasons peut le prévoir.

156. Jumeaux dizygotes de sexes différents. La gémellité n'avait pas été reconnue pendant la grossesse et l'accouchement s'est produit normalement à 42 semaines. Les deux enfants sont à terme et sont bien développés.

154



155



156



157. Jumeaux dizygotes du même sexe nés à 36 semaines de grossesse. Les poids de naissance différaient de 1 kg. Le placenta du second jumeau était petit et l'enfant a présenté une détresse respiratoire.

158. Syndrome de transfusion intra-utérine consécutif à une transfusion fœto-fœtale par un shunt artério-veineux chez des jumeaux monozygotes monochorioniques. Le jumeau donneur est plus petit et un peu anémique, le jumeau receveur est hypervolémique.

159. Même syndrome sous une forme plus grave. Remarquez l'anémie marquée et la dystrophie du jumeau donneur et la pléthore marquée du jumeau receveur au moment de la naissance. Il a fallu saigner ce dernier alors que le jumeau anémique recevait une transfusion de sang.

157



158



159



LES AFFECTIONS NÉONATALES

INFECTIONS BACTÉRIENNES

160. Tétanos néonatal chez un petit Africain. L'infection s'est propagée par la voie ombilicale. Vous voyez l'enfant au cours d'une convulsion avec une rétraction du cou et un spasme en extension de ses jambes croisées. Le trismus important provoque des difficultés alimentaires.

161. Septicémie ombilicale. Remarquez la dystrophie grave et la distension marquée de l'abdomen. L'autopsie devrait montrer une inflammation des vaisseaux ombilicaux et hypogastriques, des abcès du foie et une péritonite. On a pu isoler de l'Escherichia coli.

162. Méningite néonatale. Le bombement de la fontanelle antérieure traduit un œdème cérébral et une hydrocéphalie au début. La culture du liquide céphalo-rachidien a permis d'isoler du Staphylococcus pyogenes.

160



161



162



163. Pyodermite au début. La vésicule entourée d'un halo inflammatoire (flèche) contenait du Staphylococcus pyogenes coagulase-positif. C'est un état infectieux qui exige un isolement strict.

164-165. Dermatite exfoliatrice (syndrome de la peau ébouillantée, maladie de Ritter) chez un nourisson de sept semaines. Des vésicules superficielles et des érosions sont apparues et la peau se décolle sur de grandes surfaces à la simple pression (signe de Nikolsky).

Les antibiotiques et les corticoïdes ont amélioré de façon spectaculaire le pronostic de cette affection à pyogène.

163



164



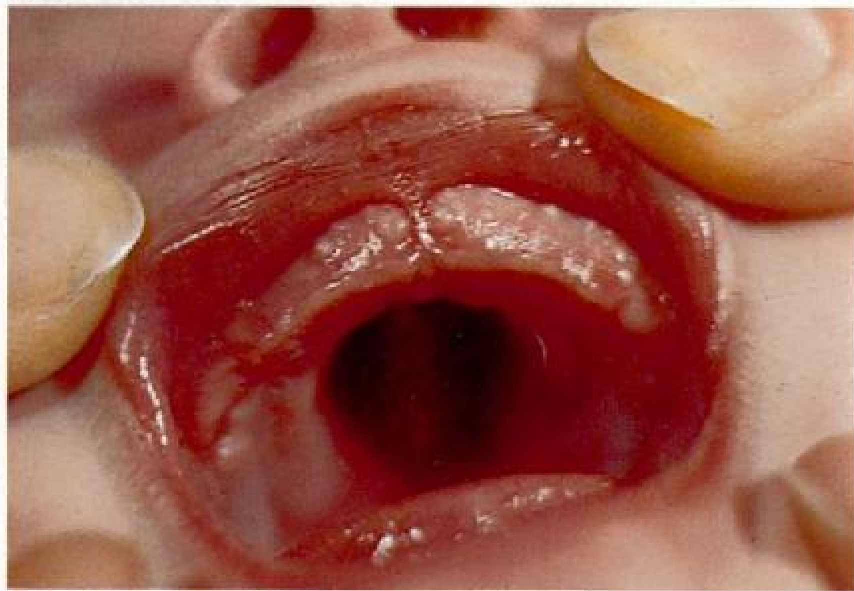
165



166. Stomatite hémorragique. La mère de l'enfant avait la scarlatine. On a pu isoler un streptocoque β-hémolytique du groupe A.

167-169. Syndrome de coagulation intravasculaire disséminée (coagulopathie de consommation, syndrome de défibrination). C'est un trouble acquis de l'hémostase qui apparaît en même temps que d'autres affections et qui provoque des thromboses, des hémorragies étendues et de la nécrose. Ce nouveau-né prématuré, né à 30 semaines de grossesse, présentait de l'œdème et une hémorragie du pénis et des articulations des phalanges, ainsi qu'un érythème toxique généralisé (*voir* **75**).

166



167



168



169



170. Purpura fulminans (phénomène de Sanarelli-Schwartzmann). C'est la forme la plus grave de ce syndrome chez un prématuré né à 28 semaines de grossesse. Remarquez la teinte grise du corps, l'acrocyanose pourprée intense des mains et des pieds avec un début de nécrose.

Des infections bactériennes ou virales le précèdent en général. De fortes doses de corticostéroïdes, du fibrinogène et une perfusion de plasma frais, peuvent arrêter l'évolution.

170



INFECTIONS FUNGIQUES

(Surviennent plus souvent chez les nourrissons à l'allaitement artificiel).

171. **Moniliase buccale (muguet).** C'est une infection due au Candida albicans qui est fréquente chez les nouveau-nés et qui est généralement transmise par la mère. Les plaques blanches de la langue et de la cavité buccale ressemblent à du lait caillé mais sont difficiles à enlever. Un seul des jumeaux en a été atteint, ce qui traduit une sensibilité individuelle à l'infection.

172. **Candidose cutanée.** Remarquez la collerette épithéliale caractéristique qui entoure les follicules et les vésicules d'une peau normale par ailleurs.

171



172



173. Dermite suintante de la région génito-crurale surinfectée par une moniliase. Une vue de la face postérieure montre que l'éruption reste limitée à la région qui est en contact avec le lange.

174 et 175. Moniliase disséminée. Remarquez l'érythème confluent du cuir chevelu, de la face et de la région génito-crurale. Le corps est recouvert de plaques psoriasiformes séparées. L'infection pulmonaire se produit par inhalation. La vue de la face postérieure (**175**) montre surtout un érythème et quelques plaques isolées des régions fessières.

173





174



175



176 et 177. Dermatite séborrheique (Moro) qui apparaît au cours du premier trimestre de la vie ; elle est plus fréquente chez les enfants nourris au sein. On pense qu'il s'agit d'un déficit en biotine du lait maternel. Elle affecte surtout la face, le cou, les plis axillaires et la région génito-crurale. Contrairement à ce qu'on voit dans l'eczéma, le cuir chevelu et les membres ne sont pas atteints.

178 et 179. Réactions de sensibilisation à un traitement local. Il s'agissait d'une lotion contenant de la néomycine et de l'oxyde de zinc. L'enduit blanc que vous voyez est dû à la poudre de talc.

176





177



178



179



180-182. Le stade de cicatrisation. Remarquez l'enduit séborrhéique qui reste sur le front, sur les sourcils et sur les paupières (**180**). Au niveau de l'abdomen et des fesses, l'éruption se transforme en plaques psoriasiformes (**181**) ; dans la région génito-crurale (**182**) la peau est sèche et indurée. Il n'y a généralement pas de rechute.

180



181



182



183. Erythrodermie desquamative (maladie de Leiner-Moussous). C'est une dyskératose. La face et le tronc sont recouverts de squames épaisses, graisseuses, ressemblant à des tranches fines de pommes de terre. L'enfant présente en outre un manque de développement, une éosinophilie et de la diarrhée. On a pensé que l'origine en était une insuffisance protéique, surtout chez les enfants nourris au sein. Un régime bien conçu et des applications locales de stéroïdes donnent de bons résultats.

184 et 185. Psoriasis dû aux couches (Psoriasoïde de Jadassohn-Tachau). L'érythème, la lichénification et la desquamation sont limités à la région recouverte par le lange. Cette affection est difficile à traiter et sujette aux rechutes.

183



184





185



L'ichtyose lamellaire (le bébé-collodion) (186-193) est un trouble de la kératinisation, qui est une maladie héréditaire, autosomique et récessive.

La maladie doit être distinguée du « fœtus arlequin », forme la plus sévère de l'ichtyose congénitale, où la chute de la membrane kératinisée épaisse ne survient pas. Les nourrissons atteints ne survivent pas.

186-189. A la naissance. L'enfant est enfermé dans ses téguments qui ressemblent à du collodion ; sa face, ses yeux et ses oreilles sont déformés ; ses doigts et ses orteils sont comprimés et œdématiés.

186



187



188



189



190. Une semaine plus tard, la peau se fendille et il se fait une desquamation lamellaire. La membrane superficielle s'est détachée et découvre une peau plus fine. Les régions comprimées ne se déploient pas.

191. Au bout de 3 semaines, la peau est devenue lisse, rouge vif et brillante. Les traits sont normaux.

192 et 193. A 18 mois. L'enfant est maintenant bien développé. La peau est épaisse, squameuse et prurigineuse. Les ongles sont dystrophiques. Cet état est définitif.

190



191



192



193



194. Purpura thrombocytopénique congénital. Ce petit Indien a présenté un purpura généralisé, une thrombocytopénie et un allongement du temps de saignement. Le sérum de sa mère contenait des anticorps antiplaquettaires. Cette affection peut se produire dans le cas d'une infection rubéolique intra-utérine ou d'une syphilis congénitale. L'aspect cushingoïde est dû au traitement stéroïdien.

195. Erythrocytose, polycythémie congénitale. Elle traduit une adaptation à une hypoxie prolongée. Comparez la couleur de la peau du prématuré né à 34 semaines de grossesse qui en est atteint avec celle de l'enfant normal. Il faut éliminer la possibilité d'une polycythémie pathologique.

Le retard de croissance intra-utérine peut aider au diagnostic. La cure de la polyglobulie et de l'hyperviscosité peut être nécessaire (*voir* **158** et **159**).

194



195



196



196. Anémie congénitale consécutive à une transfusion fœto-maternelle. On retrouve des érythrocytes et l'hémoglobine du fœtus dans le sang de la mère après l'accouchement.

197. Maladie hémorragique du nouveau-né. C'est un déficit passager en prothrombine, en vitamine K et en facteur VII, qui est plus fréquent chez les enfants de couleur. Cette enfant nouveau-née présente un melaena et un saignement vaginal. L'administration à la naissance d'une vitamine K hydrosoluble est devenue une mesure de prévention systématique.

197



MALADIE HÉMOLYTIQUE DU NOUVEAU-NÉ (ÉRYTHROBLASTOSE NÉONATALE)

Ces cinq photographies illustrent la maladie hémolytique du nouveau-né qui est due à une iso-immunisation maternelle au cours de la grossesse. La différence antigénique entre les érythrocytes de la mère et du fœtus dans les systèmes Rh ou ABO provoque la destruction des érythrocytes fœtaux par les anticorps maternels. La gravité en est variable.

L'analyse prénatale du liquide amniotique au moyen de l'amniocentèse et de l'amnioscopie a permis un progrès considérable de l'approche thérapeutique.

198. L'anémie hémolytique est la forme la plus bénigne. Elle peut guérir spontanément. L'ictère est modéré.

199. Ictère grave. Une hyperbilirubinémie qui dépasse le taux sérique de 20 mg/100 ml est susceptible de provoquer l'apparition d'un *ictère nucléaire* par suite de l'absorption de la bilirubine par les cellules des noyaux gris centraux. Comparé à l'ictère physiologique d'un prématuré (à gauche), celui-ci est intense. Il faut absolument prendre les mesures nécessaires pour abaisser le taux sérique de la bilirubine.

200. Le tableau de l'ictère nucléaire. Remarquez la rétraction du cou, le spasme hypertonique en extension des membres et intensité de l'ictère. Les séquelles en sont de graves infirmités motrices et intellectuelles.

198



199



200



201. Erythroblastose fœtale. C'est la forme la plus grave. Il s'agit d'un enfant mort-né macéré avec un anasarque fœto-placentaire, de l'ascite, une hépatomégalie, une splénomégalie et une anémie très marquée.

202. Le placenta présente de l'œdème et un infarcissement de sa face maternelle (à gauche) en même temps qu'une pâleur de la face fœtale (à droite). Le cordon ombilical est hémorragique et œdématié.

Chez les fœtus gravement atteints, la transfusion intra-utérine anté-natale d'érythrocytes compatibles, et l'exsanguino-transfusion post-natale, sont souvent salvatrices et efficaces pour corriger l'anémie, prévenir l'hyperbilirubinémie toxique.

L'injection d'immunoglobuline anti-D dans les heures qui suivent l'accouchement réduit l'immunisation initiale des mères Rh négatif, et l'incidence de la maladie. L'injection de l'anti-D à 28 et 34 semaines de gestation peut également réduire la sensibilisation lors de la première grossesse.

201





202





ICTÈRE

203. Ictère physiologique. C'est une hyperbilirubinémie libre passagère qui se manifeste entre le 2[e] et le 6[e] jour qui suivent la naissance et qui est due à une insuffisance de l'activité de la glycuronyl-transférase et à une immaturité du foie qui empêchent le métabolisme de la bilirubine.

204. Ictère du lait de mère. C'est une hyperbilirubinémie libre, bénigne et prolongée, qui apparaît chez les enfants nourris au sein et qui est due à l'inhibition de la conjugaison de la bilirubine par un stéroïde (le 3-α, 20-β prégnanédiol) qui est parfois excrété dans le lait maternel.

205. Hépatite infectieuse. C'est une hyperbilirubinémie conjuguée due à une obstruction biliaire par une cholangéite. Remarquez la distension de l'abdomen qui est due à l'hépatomégalie.

206. Epaississement biliaire consécutif à un iléus méconial et guéri par une colostomie. Par la suite, le nourrisson devait présenter une *mucoviscidose* (*voir* **138, 275-277**).

203



204



205



206



Atrésie des voies biliaires (207-213). Le méconium était acholique (*voir* **632**) et l'ictère apparut très vite après la naissance. Les parents refusèrent une intervention chirurgicale.

207. Vue de l'enfant à 3 mois. L'ictère est modéré et l'état nutritionnel est satisfaisant. L'abdomen est distendu et le foie est hypertrophié.

208. L'enfant est âgé de 6 mois. Il existe une dystrophie marquée, de la pâleur et de l'ascite.

209. L'enfant a 17 mois et son état s'est encore détérioré. Remarquez l'émaciation profonde et la distension de l'abdomen consécutive à l'ascite.

207



208



209



210-212. Autres signes. Les sclérotiques sont ictériques et les dents ont une couleur verdâtre (**210**). Les doigts et les orteils (**211** et **212**) ont pris une forme en massue.

La correction chirurgicale de l'obstruction extra-hépatique avant la 12ème semaine de vie est efficace. Dans l'atrésie des voies biliaires intra-hépatiques, où une survie prolongée est possible, le traitement est symptomatique.

210



211



212



213. L'enfant à 2 ans. Notez la coloration vert foncé de la peau et l'énorme distension de l'abdomen. Une laparotomie exploratrice révéla l'existence d'une cirrhose biliaire et d'une aplasie intra et extrahépatique des canaux biliaires. L'enfant est mort peu après.

213



EFFET DES AFFECTIONS ET DES HORMONES MATERNELLES SUR LE NOUVEAU-NÉ

L'échange physiologique transplacentaire des hormones entre la mère et l'enfant a été nettement prouvé. La découverte par Norman Gregg, en 1941, du pouvoir tératogène d'une infection rubéolique de la mère au cours des premiers mois de la grossesse, et plus récemment le drame de la thalidomide ont attiré l'attention sur les risques des maladies et des médicaments pendant la grossesse. Il est devenu impératif d'éviter des interactions tératogènes connues ou potentielles et de procéder, s'il y a lieu, à un diagnostic prénatal au moyen de l'amniocentèse et de l'amnioscopie et à une interruption volontaire de la grossesse.

214 et 215. Acné faciale néonatale. Elle apparaît au cours du premier trimestre de la vie. C'est une affection courante, passagère, qui se guérit spontanément et qui est due aux androgènes maternels. Elle ne doit pas être confondue avec un état infectieux.

216. Pigmentation cutanée. Elle ressemble aux modifications pigmentaires de la vulve, de la face interne des cuisse et de l'aréole du sein chez la mère. Remarquez la *ligne noire* (ligne de grossesse) et la *leucorrhée néonatale*. Cette dernière traduit une réaction au sevrage des hormones maternelles.

217 et 218. Cette pigmentation est encore plus marquée chez les enfants de couleur.

214



215



216



217



218



219. Infiltration néonatale des seins accompagnée de la sécrétion passagère de *lait de sorcière* (qui est identique au colostrum du point de vue chimique). C'est une réaction aux hormones maternelles.

220. Mastite néonatale. C'est une infection pyogène qui peut faire suite à l'expression de l'infiltration des seins. Elle peut provoquer une suppuration et laisser une cicatrice.

221. Hyperthyroïdie néonatale provoquée par le LATS (long acting thyroid stimulator) transmis par une mère atteinte d'une maladie de Graves-Basedow en phase évolutive. Remarquez l'exophtalmie et la dystrophie de cet enfant agité. Cette affection s'interrompt spontanément mais il peut être nécessaire d'instituer un traitement antithyroïdien (*voir* **405**).

222. Exophtalmie modérée du frère de l'enfant précédent, né un an après lui.

219



220



221



222



223. Myxœdème passager chez un nourrisson âgé de 2 semaines (à gauche). Pendant sa grossesse, la mère avait été traitée par des agents goitrigènes. Trois mois plus tard (à droite), ce nourrisson s'est rétabli de façon remarquable (*voir* **393** et **394**).

Les enfants nés de mères diabétiques (**224-228**) présentent des risques élevés de complications prénatales, obstétricales et périnatales. Nous présentons quelques traits caractéristiques.

224. Macrosomie et pléthore sont le résultat d'une hyper-nutrition ultra-utérine, et de l'hyperplasie du tissu adipeux (*voir* **143**).

225. **L'aspect cushingoïde** avec des joues en ballons et des signes de pléthore. Dans ce cas, les taux de la cortisone sérique étaient normaux.

223





224



225



226. Un autre cas. L'enfant présente une microcéphalie, un œdème en godet des membres, des contractures en flexion des doigts et des orteils (arthrogrypose partielle), et des naevi vasculaires du thorax et des jambes.

227 et 228. A l'âge d'un an, l'enfant présente une microcéphalie marquée, un strabisme et une arthrogrypose persistante. Par la suite, il devait être atteint d'une tétraplégie spastique grave.

226





227



228



229 et 230. Rubéole congénitale. Il s'agissait dans ce cas d'une cataracte unilatérale et d'un blépharo-spasme. On découvrit aussi l'existence d'une malformation cardiaque. L'enfant conserva un retard mental. L'infection de la mère s'était produite à la cinquième semaine de la grossesse.

231 et 232. Un cas analogue. A l'âge de 17 mois, l'enfant présentait une cataracte du côté gauche, une microphtalmie et une bradydactylie. Sa taille était inférieure au 3ᵉ percentile. A l'âge de 9 ans, son âge osseux n'était que de 3,7 ans. Elle resta naine et retardée mentale.

Dans le bilan de grossesse, l'immunité de la mère vis-à-vis de la rubéole doit être étudiée. Si la femme n'est pas protégée, la vaccination est indiquée (*voir* **357**).

Le contage rubéolique de mères non immunisées, dans les trois premiers mois de la grossesse, fait courir un risque élevé de malformations congénitales.

229



230



231



232



233 et 234. Virilisation non-surrénalienne (Pseudo-hermaphrodisme). L'enfant a un sexe chromatinien féminin positif. La mère avait reçu de la méthyltestostérone au début de sa grossesse. On constate qu'il y une fusion partielle des grandes lèvres, et une hypertrophie du clitoris qui évoque un hypospadias (*voir* **411** et **412**).

233



234



Le Nourrisson et l'Enfant

L'allure des maladies de ce groupe d'âges s'est beaucoup modifiée. Les mesures de prévention ont considérablement réduit l'incidence des maladies infectieuses et les progrès de la thérapeutique ont amélioré le pronostic d'un grand nombre d'autres affections.

Les résultats remarquables de la recherche biochimique ont permis d'identifier des affections qui étaient obscures et qui entraînent le déclin progressif des facultés physiques et mentales, telles que les aberrations congénitales du métabolisme, qui dépendent de certains déficits enzymatiques et que l'on peut mettre en évidence par un dépistage systématique au cours de la période prénatale. L'acceptation résignée a donc cédé la place à une activité thérapeutique pleine de promesses.

La percée spectaculaire de la cytogénétique a illuminé l'obscurité des affections héréditaires et a rendu possible le calcul du risque de récurrence. Le conseil génétique doit permettre un planning familial bien conçu dans les cas de prédispositions à ces maladies.

Il reste cependant un grand éventail de désordres qui affectent le développement et l'adaptation de l'enfant et qui exigent l'intensification et la réorganisation de la politique médicale et sociale à l'échelle de la communauté.

Nous avons choisi un certain nombre d'affections que l'on peut rencontrer de la petite enfance à la puberté et que nous présentons dans ce chapitre.

INDICES DU DÉVELOPPEMENT

En même temps que la maturation intellectuelle et affective, l'activité musculaire évolue progressivement de la réaction réflexe involontaire du nouveau-né aux mouvements volontaires et coordonnés que l'enfant exécute avec une adresse croissante.

Un retard anormal de cette évolution exige que l'on recherche ses causes.

235. A 6-8 semaines, l'enfant maintient sa tête et son cou lorsqu'il est en décubitus ventral.

236. A trois mois, il est capable de soulever sa tête et son thorax.

237 et 238. A 4 mois, il étend ses membres inférieurs et peut se tenir debout s'il est tenu.

235



236



237



238



239. A 5 mois. Position assise avec appui. Remarquez la cyphose de l'enfant assis.

240 et 241. A 8 mois. Position assise sans appui mais la cyphose de la position assise persiste.

242. De 8 à 10 mois. Position debout avec appui.

243. De 10 à 12 mois. Marche à quatre pattes.

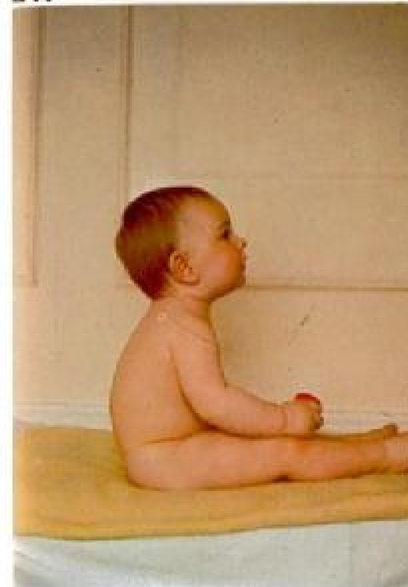
239



240



241



242



243



244. De 12 à 14 mois. Les premiers pas.

245. A 16 mois. Il a son contrôle postural et coordonne les mouvements de ses mains et de ses doigts. Remarquez le genu valgum et le large polygone de sustentation.

246. A 3-4 ans. L'attitude est parfaitement contrôlée.

244



245



246



ANOMALIES

247. Nourrisson hypothyroïdien âgé de 4 mois. Mauvais maintien de la tête et du cou.

248. Le même enfant à l'âge de 6 mois. La position en flexion fœtale et l'abduction des hanches persistent.

249. Enfant hydrocéphale âgé de 17 mois qui ne reste assis qu'avec appui. Il ne peut pas contrôler la position de sa tête et de son cou du fait du poids exagéré de sa tête.

250. Nourrisson porteur d'une lésion cérébrale et âgé de 18 mois. Il présente un opisthotonos très marqué et une exagération de la position en flexion.

247



248



249



250



251. Cardiopathie congénitale cyanogène chez un enfant de 3 ans. La position de Bouddah est une variante de la position accroupie.

252. Lordose lombo-sacrée chez un enfant de 3 ans, qui est une attitude compensatrice d'un ballonnement intestinal.

253. Syndrome de Down. Cette enfant de 2 ans et demi manque complètement d'équilibre par suite de son hypotonie musculaire. Pour essayer de compenser, elle se tient en écartant les jambes et en mettant ses genoux en hyperextension.

251



252



253





TROUBLES NUTRITIONNELS

Les recherches qui portent sur la nutrition ont permis d'établir le régime adéquat qui permet de conserver la santé et la normalité des fonctions de l'être humain. L'importance en est particulière chez l'enfant en cours de développement. L'enfant bien nourri ne présentera pas de maladies par carence et possédera une bonne résistance aux infections alors que les insuffisances nutritionnelles, et surtout celles qui se produisent au cours des premiers stades de la vie, entraîneront des déficits alarmants du développement physique et intellectuel.

La malnutrition de l'enfant est entretenue par le manque de soins, l'ignorance, la pauvreté et les tabous alimentaires qui prennent plus d'importance dans les pays sous-développés mais qui existent encore dans le monde occidental.

Le peu d'importance que l'on accorde à l'alimentation au sein, qui est cependant l'alimentation physiologique du nourrisson, est aussi un phénomène particulier dans une époque où l'on se préoccupe des questions de santé. Il est rare qu'une femme soit incapable de donner le sein à son enfant et les contre-indications en sont peu nombreuses, qu'elles concernent la mère ou l'enfant. La supériorité du lait maternel et l'importance du fait de donner le sein ne peuvent être mises en doute quant au développement physique et affectif de l'enfant. Là encore, la recherche d'une prise de poids rapide après la naissance, la mauvaise interprétation de la perte de poids physiologique et de l'hypogalactie passagère du début de l'allaitement, et l'administration précoce de biberons sont les causes principales d'un sevrage inutile. Le gaspillage de l'aliment idéal du nourrisson est considérable et représente chaque année des millions de litres.

La régression de l'alimentation au sein a nécessité la recherche d'un substitut alimentaire convenable. Les tentatives variées de trouver la composition du biberon idéal reflètent les difficultés rencontrés dans *l'humanisation* du lait animal.

De nos jours, le nourrisson est confronté à une quantité de préparations instantanées de lait, et chacune affirme qu'elle est équivalente au lait de mère. Toutefois et malgré des progrès évidents, on enregistre des échecs nutritionnels avec l'alimentation artificielle qui ne possède pas la *valeur biologique* du lait maternel. De plus, un biberon de composition courante n'est pas adapté aux possibilités digestives de chaque enfant et il peut aussi être mal préparé.

Des rapports défavorables, venant de pays en voie de développement où l'allaitement au sein a rapidement décliné, ont stimulé dans le monde occidental l'intérêt scientifique et populaire pour l'allaitement au sein.

Des études nouvelles ont à nouveau établi que le lait maternel est l'aliment le plus simple et le plus sûr, le meilleur pour la défense contre l'infection, et pour le développement physique et psychique.

La création largement répandue de banques de lait maternel dans les unités de néo-natologie, l'organisation de systèmes de recueil et de conservation du lait maternel et la propagande anténatale en faveur de l'allaitement maternel, ont enraciné plus fermement ce processus physiologique.

Chez l'enfant plus âgé, le choix d'aliments riches en hydrate de carbone et relativement pauvres en protéines tend à faciliter une prise de poids rapide et une obésité aux conséquences fâcheuses. Lorsqu'on les associe à une ration calorique faible, on peut provoquer l'apparition de dommages irréparables.

Du point de vue curatif, on a obtenu des résultats impressionnants au moyen de régimes d'exclusion dans les cas de malabsorption intestinale et d'aberrations congénitales du métabolisme. L'utilisation précoce de ces régimes évite l'accumulation des produits toxiques dus à la désintégration des aliments qui ne peuvent pas subir une métabolisation plus avancée.

Il faut exercer une surveillance très étroite pour éviter les carences nutritionnelles au cours de leur emploi prolongé.

En face de difficultés alimentaires qui apparaissent très vite après la naissance il faut commencer par éliminer une cause organique.

RATION CALORIQUE INSUFFISANTE (254-259)

254. Inanition malgré une lactation adéquate. Les seins de la mère sont engorgés mais les mamelons ombiliqués rendent la succion difficile. Ce nourrisson de 6 semaines est dénutri et ne pèse que 2,250 kg.

255. Dystrophie. Cet enfant âgé de 8 semaines a été alimenté artificiellement avec un régime pauvre en calories. Remarquez l'abdomen en nacelle et l'absence de tissus adipeux sous-cutané.

256. Marasme (cachexie infantile). Ce petit Asiatique âgé de 2 ans est mal nourri depuis longtemps. Il présente un ballonnement abdominal et une absence notable du tissu adipeux sous-cutané, surtout au niveau de la face, du thorax et des membres inférieurs. Remarquez l'abondance de la chevelure et l'expression triste de l'enfant.

254



255



256



257. Marasme. Cet enfant de 3 ans a été soumis à un régime pauvre en calories et contenant surtout des hydrates de carbone qui ont entraîné une rétention des électrolytes et des liquides. L'œdème et le ballonnement abdominal masquent son mauvais état général. Son apathie est évidente.

258. Kwashiorkor. C'est une malnutrition consécutive à un régime pauvre en protéines et en calories. Ses caractères principaux sont l'œdème, la finesse et la desquamation de la peau, la coloration rougeâtre de la chevelure et le manque de réactions affectives. Cette forme de malnutrition se rencontre surtout dans les pays socialement et économiquement sous-développés.

259. Kwashiorkor et cachexie. Le petit garçon de 2 ans et demi qui est à gauche a un kwashiorkor ; celui de 4 ans et demi qui est à droite est cachectique et celui du centre est un enfant de 2 ans en bonne santé. Les deux enfants malades sont dénutris, œdématiés et pitoyables. Le petit garçon cachectique à la même taille que les deux autres bien qu'il ait deux ans de plus qu'eux. Le retard de croissance est fréquent dans les cas de malnutrition.

257



258



259



La **suralimentation** pose moins de problèmes car elle accélère la croissance et le développement. Toutefois, une mauvaise hygiène alimentaire de l'enfance tend à se prolonger à l'âge adulte où la frontière qui sépare l'obésité constitutionnelle de ses complications métaboliques et cardiovasculaires est mal délimitée.

260. Hyperhydratation (hydrolabilité nutritionnelle). Cette petite fille âgée de 2 mois pèse 5,500 kg (75ᵉ percentile de 4 mois). Son poids de naissance était de 3,200 kg. Ses biberons contenaient un excès d'hydrates de carbone et manquaient de protéines, ce qui a entraîné une augmentation de la rétention liquidienne et un embonpoint facilement perdus au cours d'affections intercurrentes.

261. Excès calorique. Cette petite fille de 4 mois pèse 9,070 kg (75ᵉ percentile de 9 mois). Son poids de naissance était de 3,850 kg. La suralimentation est la seule cause du dépôt excessif de tissu adipeux sur la face, les fesses et les membres, et de son aspect cushingoïde. L'augmentation du volume et du nombre des cellules du tissu adipeux qui se produit chez les enfants qui sont au-dessus de leur poids semble avoir des répercussions fâcheuses sur l'obésité future (*voir* **303-305**).

262. Développement précoce. Cette fillette est âgée de 10 ans, pèse 65 kg et mesure 165 cm ce qui correspond au 75ᵉ percentile de 15 ans. La répartition du tissu adipeux sur les seins et l'abdomen en laissant les membres relativement minces est du type adulte. Cette enfant avait un appétit forcené (hyperphagie).

260



261



262





Mérycisme (263-266). C'est un trouble psychosomatique qui apparaît chez des nourrissons perturbés du point de vue affectif. Les aliments sont régurgités et partiellement re-déglutis après avoir été mâchés. Les formes bénignes, bien que désagréables, n'affectent pas la bonne humeur et les progrès de l'enfant. Dans les cas graves, la déperdition alimentaire peut être considérable. Il faut éliminer une cause organique telle qu'une hernie hiatale.

263. Tableau clinique. Cette petite fille de 14 mois a le comportement physique et affectif caractéristique. Elle est retirée dans sa solitude et déprimée avec le regard vide. Remarquez l'abdomen en bateau et la position infantile en flexion.

264 et 265. L'attitude pendant qu'on l'alimente est passive et désintéressée (**264**). L'abdomen et le diaphragme sont rétractés, les aliments sont régurgités et remâchés avec une absence évidente de gêne (**265**).

263



264



265



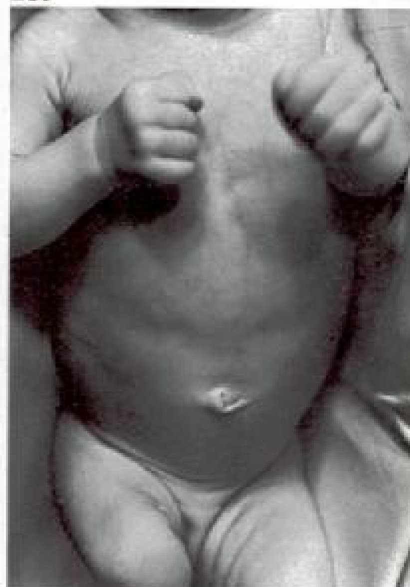
266. L'enfant se retire dans sa solitude en joignant ses mains et en suçant son bras, complètement indifférente à son entourage.

267. Sténose pylorique. C'est un trouble du fonctionnement neuro-musculaire qui donne lieu à un spasme du pylore, à une hypertrophie musculaire, à une dilatation gastrique, à des vomissements en fusée et à un amaigrissement. L'abdomen de ce nourrisson de 3 mois montre un ballonnement épigastrique et des ondes péristaltiques. Les cas bénins guérissent par le traitement conservateur, mais l'opération de Weber-Ramstedt (pylorotomie) reste le traitement de choix.

266



267



MALABSORPTION

Les troubles de la malabsorption sont des désordres passagers ou durables de la digestion et de l'assimilation des éléments nutritifs essentiels.

POST-INFECTIEUSE

268. Malabsorption post-infectieuse. Ce nourrisson âgé de 5 mois ne se développe pas et a présenté une distension abdominale et de la stéatorrhée. Le dépérissement est devenu grave. Son état s'est rétabli progressivement grâce à un régime diététique qui utilisait une composition de triglycérides à chaînes moyennes.

268





La maladie cœliaque (269-274) est une entéropathie spécifique, génétique et souvent familiale. La sensibilisation par certaines protéines, surtout par la gliadine du blé et moins fréquemment par la β-lactoglobuline du lait de vache, est pathogène. Les modifications de la muqueuse intestinale affectent surtout l'absorption des acides gras à chaîne longue. Il s'ensuit de la nervosité, une stéatorrhée massive et un dépérissement.

A côté des signes cliniques et de la biopsie duodénale, une xylosémie inférieure à 20 mg/100 ml une heure après l'ingestion de 5 g de D xylose peut indiquer la présence de cette affection.

269. Tableau clinique. On retrouve l'aspect caractéristique de la maladie chez ce petit garçon âgé de 4 ans. Le visage est relativement normal et contraste avec l'amaigrissement extrême du corps, surtout des fesses et des membres. L'abdomen pendant et considérablement distendu (pseudo-ascite) accentue encore cet aspect grotesque. La taille (86 cm) et le poids (9,5 kgs) sont au-dessous du 3e percentile. On a pu établir l'existence d'une sensibilisation au lait de vache.

270. Au bout de 6 mois on constate une amélioration considérable après avoir inclus du lait maternel dans le traitement.

269




270




271. A l'âge de 23 ans, le développement est normal. Taille 187,6 cm. Poids 60 kgs. On a noté de courtes rechutes de la maladie à l'occasion d'infections intercurrentes.

271



272. Maladie cœliaque chez un frère et une sœur de 6 et 4 ans. L'origine en était le gluten. La petite fille était plus atteinte que son frère.

272









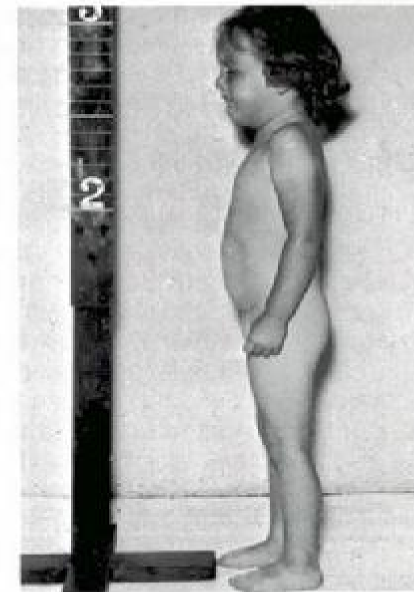
273. Effet du régime sans gluten. Au bout d'un an l'amélioration est très nette.

274. Développement normal à l'âge de 14 ans mais le régime pauvre en gluten doit être maintenu.

La date à laquelle le régime sans gluten peut être arrêté est mal connue. La gravité de l'intolérance au gluten est variable, et la rechute à la reprise d'un régime contenant du gluten peut être tardive. L'intolérance au gluten peut être définitive.

273





274





MUCOVISCIDOSE

La mucoviscidose (fibrose kystique du pancréas) (**275-281**) est un trouble génétique Mendélien autosomique récessif. Les signes principaux en sont la viscosité anormale du mucus, l'insuffisance des enzymes digestifs du pancréas et la haute teneur en sodium et en chlore de la sueur. Le dépérissement progressif, la stéatorrhée et la sensibilité aux infections respiratoires pyogènes conduisent à une issue fatale dès le début de la vie.

On considère que le diagnostic prénatal est possible en testant la résistance de cellules amniotiques en culture à l'effet cytotoxique de la dexaméthasone, et en la comparant à celle de cellules normales. A la naissance, un taux élevé d'albumine dans le méconium, détectable par un test sur bandelette, est suspect.

Le taux de survie est essentiellement fonction de l'atteinte pulmonaire et de la réponse au traitement. L'âge moyen de survie peut atteindre jusqu'à 15-20 ans.

L'évolution de la maladie est illustrée par les cas suivants :

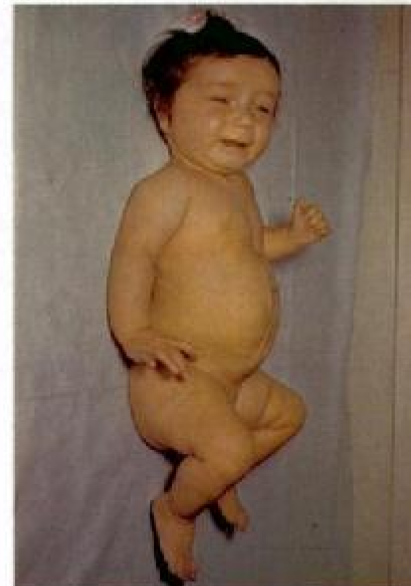
275-277. Iléus méconial. C'est la manifestation de la maladie au cours de la période néonatale. Il a fallu pratiquer chez ce nourrisson une résection intestinale importante et une colostomie à la suite d'un volvulus et d'un iléus méconial perforé pendant la période néonatale (*voir* **138** et **206**).

A l'âge de trois mois (**275**), l'enfant présente une pâleur marquée, un ictère, une distension abdominale, et de l'amaigrissement. A l'âge de 10 mois (**276**), son état s'est considérablement amélioré grâce à un traitement diététique. A 18 mois, l'évolution semblait normale (**277**). Toutefois, les infections respiratoires commencèrent à se produire lorsque l'enfant avait 3 ans et cette petite fille mourut à l'âge de 8 ans.

275



276



277





278. Chez l'enfant plus âgé, la maladie se manifeste par des accès répétés d'infection respiratoire et de stéatorrhée. Chez ce garçon de 5 ans, le diagnostic a été confirmé par la positivité du test de la sueur et par le dosage de la trypsine dans les selles. Remarquez la pâleur et l'aspect « humide » des muqueuses.

279 et 280. A l'âge de 9 ans. Il existe un retard du développement général. La taille et le poids restent au 3e percentile. La décoloration péri-oculaire et l'obstruction nasale qui fait respirer l'enfant par la bouche lui donnent une apparence adénoïdienne.

281. L'aspect des doigts en massue (Hippocratisme digital) s'est accentué avec la répétition des infections respiratoires. L'enfant devait mourir quelques mois plus tard.

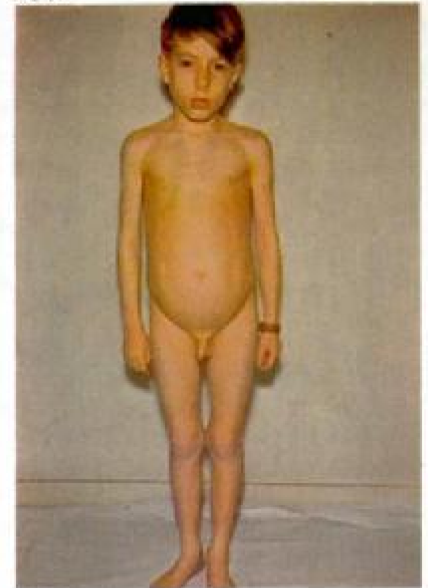
278



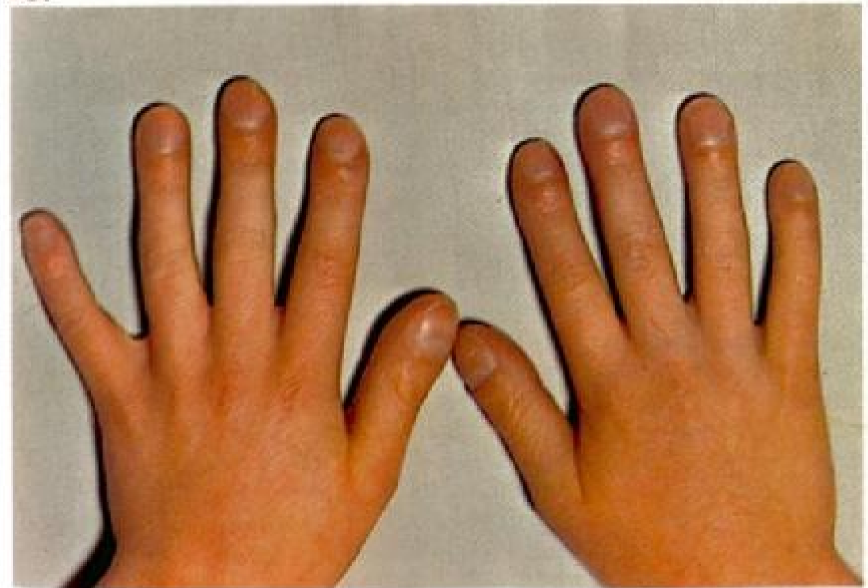
279



280



281



TROUBLES ENZYMATIQUES

PHÉNYLCÉTONURIE

La **Phénylcétonurie (282-285)** est un trouble autosomique récessif du métabolisme des protéines. Le taux élevé de phénylalanine sanguine a des effets toxiques sur le système nerveux central. L'acide phénylpyruvique et ses métabolites se retrouvent dans les urines à des concentrations supérieures à la normale.

Dans le dépistage néo-natal systématique des anomalies métaboliques congénitales, c'est la première anomalie dépistable, susceptible d'être efficacement traitée par le régime sans phénylalanine.

282 et 283. Tableau clinique. Ce petit garçon âgé de 8 mois a été adressé à l'hôpital pour un eczéma rebelle, des convulsions et une absence de progrès intellectuel. C'est un bel enfant blond aux yeux bleus (diminution de la pigmentation) qui présente un eczéma peu important et de l'hypotonie. Son comportement est celui d'un nourrisson de 3 mois. Son taux plasmatique de phénylalanine était de 30 mg/100 ml.

284 et 285. Autre cas. Ce petit garçon de 2 ans a présenté des tremblements et des convulsions depuis l'âge de 6 mois. (On a constaté par la suite que sa sœur aînée, âgée de 10 ans et hospitalisée dans un centre de retardés mentaux, avait la même affection). Il a une coloration caractéristique avec des tâches de rousseur et des plaques d'eczéma. Remarquez son attitude catatonique et le spasme de ses doigts lorsqu'il joue. Son taux de phénylalanine plasmatique était de 25 mg/100 ml. Son état s'est considérablement amélioré grâce à un régime pauvre en phénylalanine.

Un développement intellectuel normal peut être attendu si le traitement diététique est débuté durant les deux premiers mois de la vie. Un retard du traitement peut entraîner une atteinte cérébrale irréversible. Après arrêt du régime, des études répétées du QI devraient être faites. A peu d'exceptions près, les enfants atteints présenteront une baisse de leur niveau.

Il est nécessaire d'instituer un régime pauvre en phénylalanine durant la grossesse de mères phénylcétonuriques. Sinon, des complications périnatales et des malformations peuvent s'observer.

282



283



284



285



L'ENFANT OBÈSE

Il s'agit là d'un trouble grave et complexe, susceptible de rechutes et réfractaire au traitement. Les facteurs génétiques, les conditions sociales, l'anxiété et la nervosité ont un rôle prédisposant. L'étude de la composition cellulaire du tissu adipeux a apporté des lumières nouvelles pour la compréhension de cet état.

286 et 287. Mauvaise attitude de l'obèse. Ce petit garçon de 3 ans présente une déformation en valgus de ses jambes et une lordose qui pourront persister durant toute sa vie.

286



287



288. Même aspect d'un garçon de 7 ans et d'une fille âgée de 9 ans. On a mis en évidence la ressemblance qui existe entre les enfants obèses, indépendamment de leur parenté et de leur sexe. Ces deux enfants ont le visage et les fesses très colorés, ce qui traduit un léger hypercorticisme. Les dosages hormonaux sont habituellement normaux.

288









289-291. L'apparition rapide des caractères sexuels secondaires, la coloration marquée du visage et les vergetures se constatent chez cette fillette obèse âgée de 11 ans. Cet état peut entraîner de la gêne et des difficultés du comportement.

289



290



291

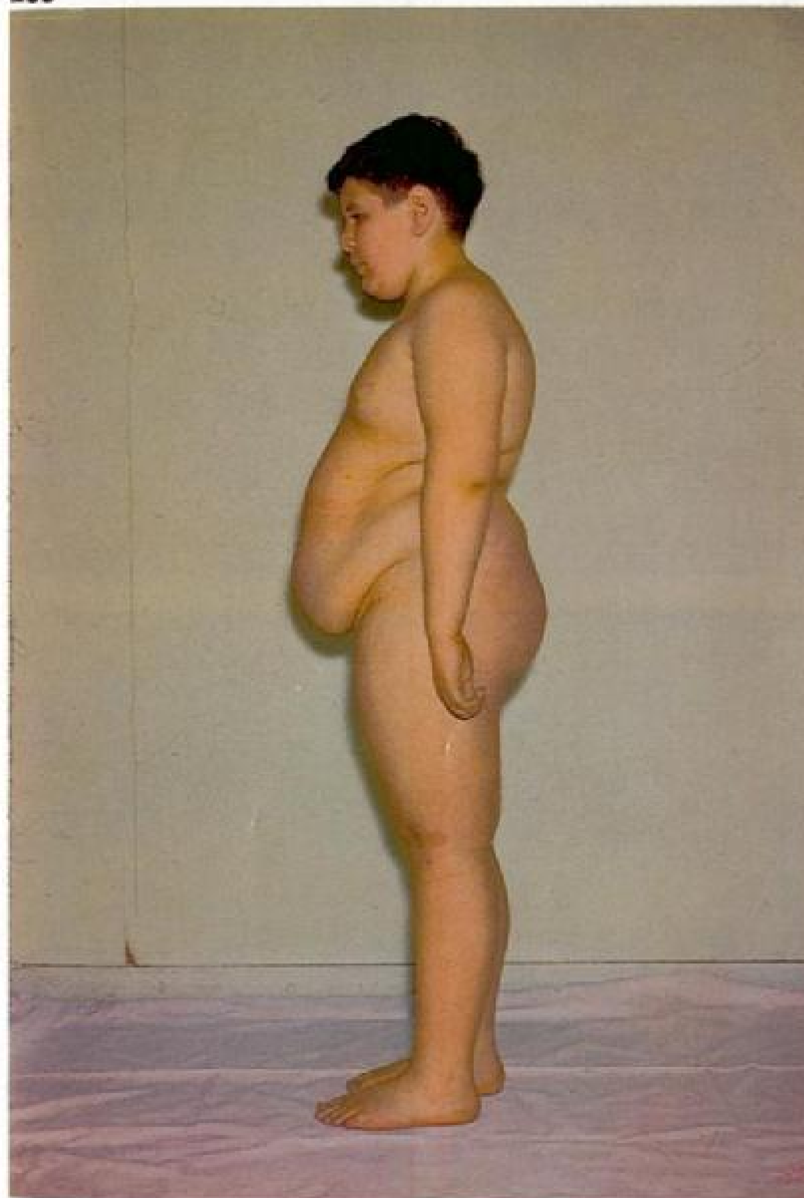


292 et 293. Pseudo-hypogonadisme chez un garçon de 10 ans. Contrairement à la fillette obèse, le garçon obèse présente un hypogénitalisme apparent dû à l'excès de dépôts graisseux sur le pubis, ainsi qu'un aspect féminin de son adiposité. Remarquez son abdomen en tablier (abdomen hottentot).

292



293



294 et 295. Prédisposition héréditaire. Ce frère et cette sœur obèses présentent la même répartition de leur tissu adipeux sous-cutané ainsi que les mêmes signes d'un léger hypercorticisme. Le taux des 17-hydroxy-corticostéroïdes était légèrement augmenté.

296. Fillette obèse et enfant normale du même âge. Leur différence de poids était de 15,250 kg. Remarquez la différence des tailles.

294





295





296



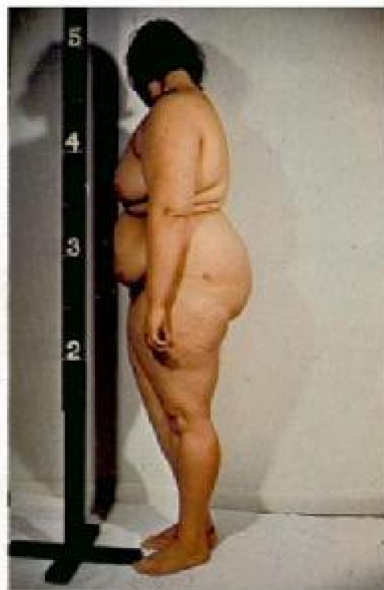


297. Trouble de l'adaptation. Cette énorme obésité d'une fillette de 11 ans traduit l'influence de facteurs affectifs. Issue d'une famille qui ne lui donnait aucun sentiment de sécurité, elle était déprimée et hantée par le besoin de manger.

298 et 299. Réadaptation. A l'âge de 20 ans, elle a épousé un homme de 50 ans qui représentait un père pour elle et, après la naissance de son enfant, elle a repris un aspect normal.

297





298





299



300-302. L'obésité du milieu de l'enfance (**300**) a tendance à s'améliorer dans les deux sexes au moment de la puberté (**301** et **302**).

300



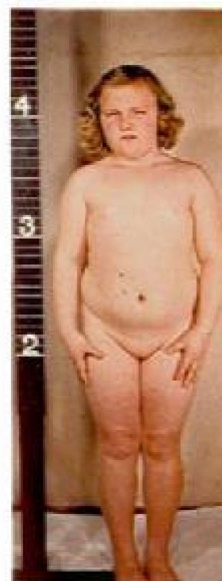


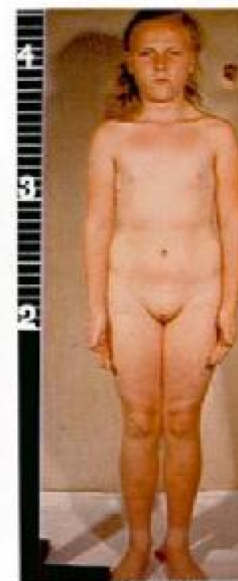
301





302





303-305. L'obésité de la petite enfance sera probablement durable. Remarquez l'état de l'enfant à l'âge de 14 mois (**303**) et la détérioration progressive à l'âge de 5 ans (**304**), de 8 ans et de 14 ans (**305**) où elle atteint les proportions du syndrome pickwickien.

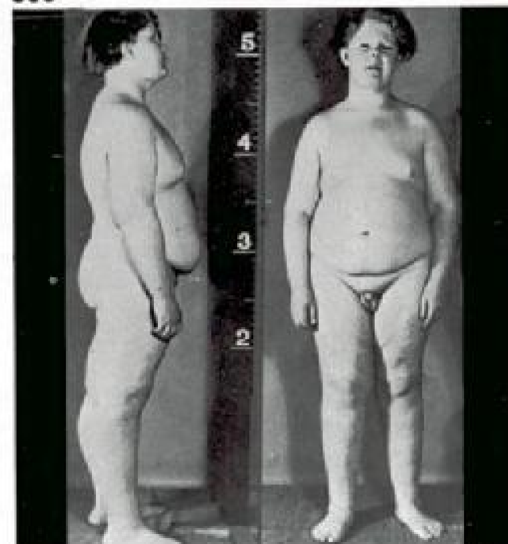
303

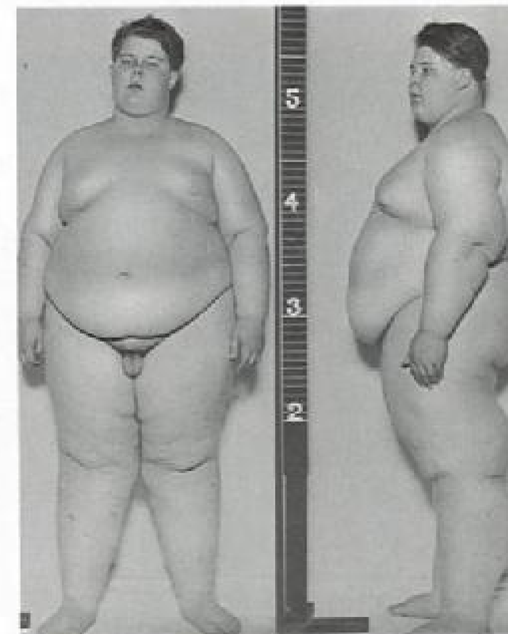


304



305





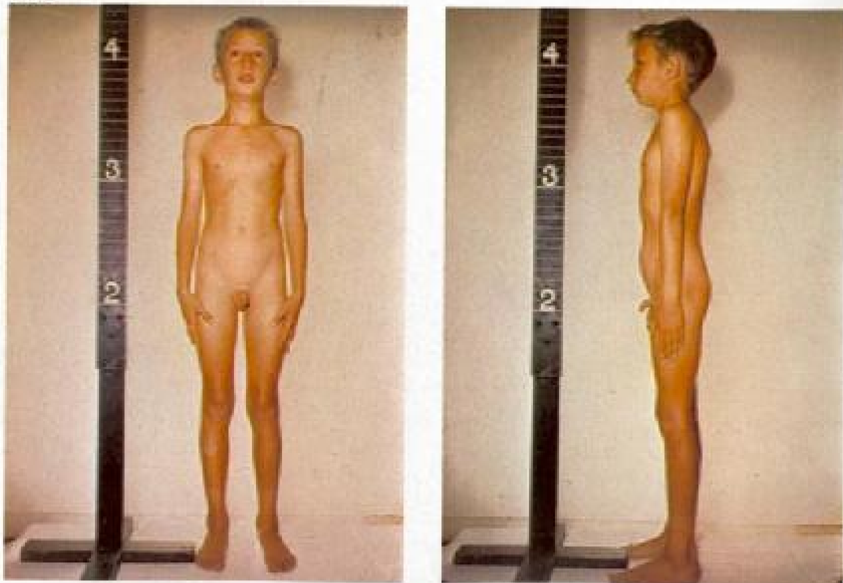
L'ENFANT MAIGRE

Il s'agit d'enfants qui sont en bonne santé mais qui sont constitutionnellement maigres et qui le restent lorsqu'ils sont parvenus à l'âge adulte. Il faut tout d'abord éliminer l'éventualité d'une sous-alimentation, de troubles psychologiques, ou d'un syndrome di-encéphalique.

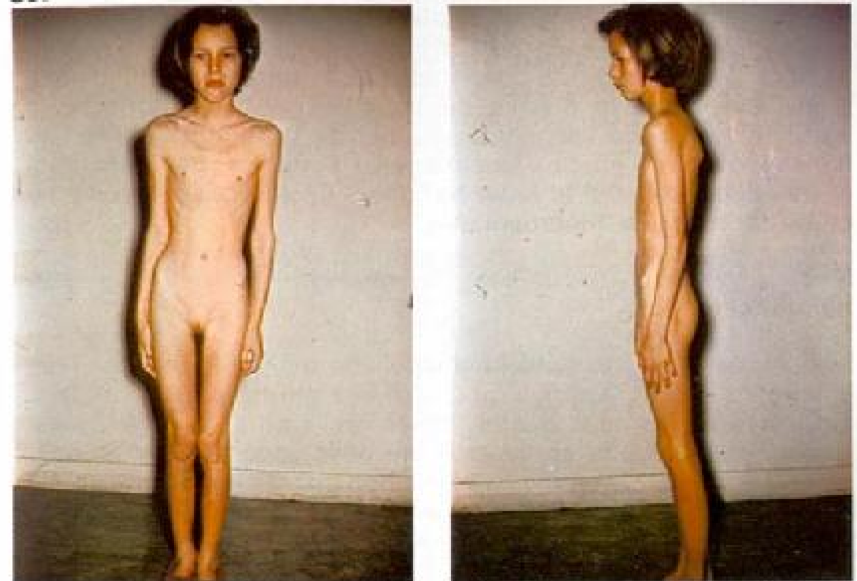
306 et 307. Pseudo-cachexie. Le poids de ce garçon de 8 ans était sur le 3e percentile de la taille chronologique. La vue de profil montre encore mieux la minceur du corps. La fillette de 9 ans était plus gravement atteinte (**307**). Son aspect lui créait des problèmes affectifs. Un régime hypercalorique n'a pas donné de résultat.

308. Lipodystrophie progressive. Cette affection s'accompagne d'une perte insidieuse du tissu adipeux de la partie supérieure du corps. Cette fillette de 10 ans en est une image classique : un visage aux traits accentués, des bras et un thorax maigres. Par opposition, la partie inférieure de son corps qui est normale semble hypertrophique. Ces caractères persistent pendant toute la vie et ne peuvent être corrigés que par la chirurgie plastique.

306



307



308



L'ENFANT TROP PETIT (NANISME)

Parler d'arrêt de croissance implique que la croissance linéaire reste inférieure aux normes admises. Il en existe un grand nombre de causes et de phénotypes dont certains sont faciles à mettre en évidence du fait de la présence de malformations particulières ou de l'aspect particulier de l'enfant. Dans les cas moins évidents, l'étude des caractères familiaux, des affections et du milieu, et enfin le bilan hormonal décideront du pronostic et de la conduite thérapeutique.

Nous présentons trois cas de **nanisme idiopathique non hormonal**

309. Ateliose ou nanisme familial. Cette petite fille de 2 ans est présentée en même temps qu'une enfant normale du même âge. Ses parents et ses quatre frères et sœurs étaient petits. Remarquez que son corps est bien développé et bien proportionné. Son âge osseux et son développement intellectuel étaient normaux. Sa taille qui a été contrôlée pendant 3 ans est toujours restée au-dessous du 3e percentile.

309



310-312. Nanisme de Silver-Russel sans asymétrie. Cette enfant est photographiée à l'âge de 14 mois (**310**). Elle est minuscule par rapport à son frère de 9 ans et à sa sœur de 10 ans qui ont une taille normale. Son poids de naissance (2 000 g) était petit pour son âge gestationnel qui était normal. A l'âge de 14 mois, sa taille était de 61 cm et n'atteignait que le 3e percentile d'un âge de 6 mois.

310



311



311 et 312. Traits caractéristiques. Remarquez le front bombé, le visage triangulaire qui est petit par rapport au crâne, les grands yeux, les oreilles grandes et décollées, et le menton hypoplasique et fuyant.

Le corps est symétrique et bien proportionné ; le développement des muscles et de l'intelligence était celui de son âge. Le taux de l'hormone de croissance plasmatique était normal. A part un sixième doigt accessoire dont on a fait l'ablation et un rein gauche abaissé, l'enfant ne présentait aucun signe clinique ou biologique d'une autre malformation.

312





313. Nanisme primordial idiopathique contrôlé pendant 6 ans. Le poids de naissance à 37 semaines de grossesse était de 1 500 g, la taille était de 42 cm et atteignait 51 cm à l'âge de 6 mois (en haut et à gauche) et 57 cm à 1 an (en haut et à droite), ce qui est le 25e percentile pour 3 mois. L'aspect de l'enfant s'était à peine modifié pendant ce temps.

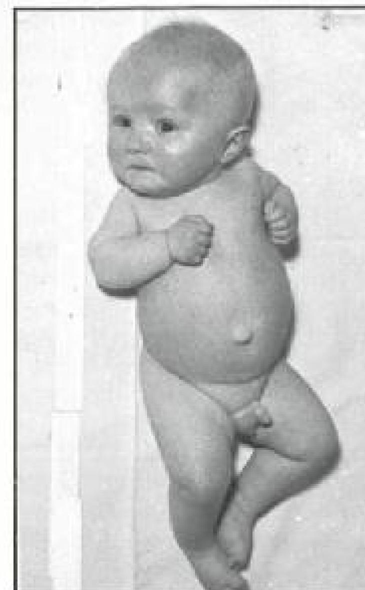
A l'âge de 3 ans (en bas et à gauche, l'enfant présente un infantilisme marqué par rapport à un enfant témoin normal. Sa taille était de 65,9 cm, c'est-à-dire le 3e percentile à 15 mois.

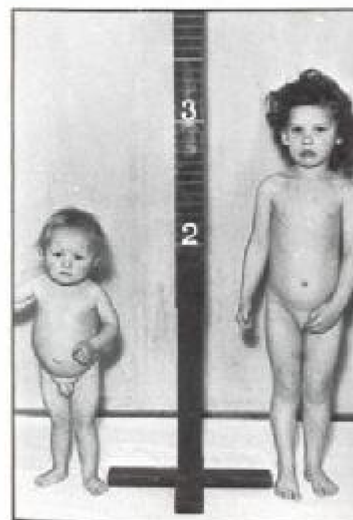
A l'âge de 6 ans (en bas et à droite), le nanisme augmentait. La taille était de 80,6 cm, c'est-à-dire le 3e percentile de 3 ans (la taille aurait dû être normalement de 114,6 cm). On ne put mettre en évidence aucun signe d'hypopituitarisme et le taux plasmatique de l'hormone de croissance était normal.

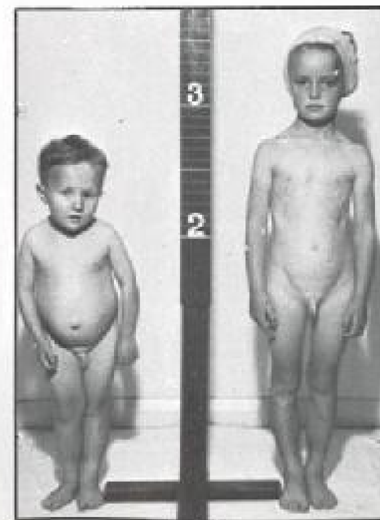
(Pour les autres formes de nanisme, se reporter aux Dysplasies du squelette, page 322).

313









L'ENFANT ALLERGIQUE

Les manifestations allergiques traduisent une interaction antigène-anticorps chez un individu sensibilisé. La sensibilisation peut s'être produite soit à travers le placenta, soit par inhalation, ingestion ou contact avec un antigène. La tendance allergique est héréditaire et il arrive souvent que des manifestations familiales se répètent chez l'enfant. Nous présentons ici quelques réactions courantes.

ALLERGIE CUTANÉE

314 et 315. Urticaire. Le visage, les bras et les jambes sont recouverts de plaques d'un rouge brillant qui apparaissent et disparaissent. L'enfant présente une conjonctivite et un œdème de la face et des lèvres et il protège ses yeux enflammés contre la lumière. Dans ce cas, les œufs représentaient l'agent antigénique.

316. Papules urticariennes. Elles sont surtout fréquentes au printemps. Il s'agit d'une éruption folliculaire qui se transforme en vésicules indurées et prurigineuses. Elles ne doivent pas être confondues avec les vésicules de la varicelle (*voir* **358** et **359**).

314



315



316



Dermite (eczéma) atopique (317-319). Elle existe sous deux formes au cours de l'enfance et se caractérise par un prurit intense. On a invoqué un grand nombre de facteurs étiologiques, dont le déséquilibre fonctionnel du système nerveux autonome.

317. L'eczéma infantile apparaît au début de la petite enfance et varie dans son importance et sa durée. Il se produit un érythème et un suintement avec des croûtes qui peuvent recouvrir tout le corps. Cet eczéma est exaspéré par le frottement. Dans ce cas, sa localisation sur le visage et sur les bras qui sont les régions exposées à la lumière indique la cause de la sensibilisation.

318 et 319. Névrodermite. C'est une lésion fréquente des enfants plus âgés. Le visage est marqué par une blépharite croûteuse, un eczéma des joues et des lèvres sèches et craquelées avec de la chéilite et de la perlèche.

On voit apparaître des plaques sèches, squameuses ou enflammées qui deviennent suintantes par la suite (**319**). Il se fait en même temps une lichénification des plis de flexion des coudes et des genoux qui dure généralement très longtemps (prurit des plis de flexion). Cette fillette de 5 ans est couverte d'éruptions et d'excoriations qui sont dues au cercle vicieux prurit-grattage.

Il faut éliminer l'éventualité d'une réaction à une piqûre d'insecte, d'une gale, ou de troubles métaboliques (*voir* **282-285**).

317



318



319





Des complications se produisent du fait de surinfections bactériennes ou virales.

320. Eczéma impétiginisé de la face. L'infection est due à un staphylocoque ou à un streptocoque pyogène. Remarquez la couleur de miel des croûtes et le mauvais état général. C'est une infection néphrotoxique, surtout chez les enfants plus jeunes.

321. Eczéma herpétiforme. La surinfection est due à un virus herpès ou coxsackie.

322-324. Eczéma vaccinatum (éruption varicelliforme de Kaposi). Il s'agit ici d'une dermite atopique infectée par un virus vaccinal par suite d'un contact avec une sœur récemment vaccinée. La face et les jambes sont couvertes de croûtes hémorragiques. Les plis de flexion des coudes et la cuisse gauche sont le siège d'une nouvelle éruption de pustules (**324**). C'est une complication dangereuse qui exige l'hospitalisation de l'enfant (*voir* **358** et **359**).

320



321



322



323



324



ALLERGIE RESPIRATOIRE

La **rhinite allergique durable** (325-328) survient souvent en même temps que des crises d'asthme ou de bronchite spasmodique. Elle se produit souvent au cours de la petite enfance.

325 et 326. Tableau clinique. Cette fillette de 5 ans présente un œdème sous-orbitaire et garde la bouche ouverte, ce qui traduit une obstruction nasale consécutive à une hypertrophie du tissu lymphoïde. Remarquez les amygdales volumineuses et charnues et le dessin géographique de la langue (**326**). L'allure variable de la desquamation et l'épaississement épithélial persistent la vie durant (*voir* **615**).

327 et 328. Réactions au prurit. L'enfant prend l'habitude d'avoir des manies caractéristiques telles que de frictionner son nez dans le sens latéral avec un doigt ou de l'écraser avec la paume de la main afin de calmer les démangeaisons.

325



326



327



328



329. Rhume des foins, rhinite atopique. C'est un état qui n'est pas infectieux, dont l'apparition est saisonnière et qui est souvent associé, au cours de l'enfance, à la dermite atopique. Remarquez la pâleur de cet enfant, la décoloration de ses paupières inférieures, l'écoulement muqueux de son nez et l'œdème de ses lèvres.

329



LES MALADIES

LES MALADIES DU COLLAGÈNE (AUTO-IMMUNES)

Ce groupe d'affections comprend un certain nombre de maladies aiguës et chroniques qui ont en commun des lésions du tissu conjonctif peut-être en rapport avec une auto-immunisation.

Le rhumatisme articulaire aigu (330-333) prend habituellement l'aspect d'une infection due aux streptocoques β-hémolytiques du groupe A de Lancefield.

330. Erythème noueux rhumatismal. Il annonce l'affection. Des nodules douloureux d'un rouge bleuâtre et de tailles variables apparaissent sur la face antérieure des tibias.

330



331. La polyarthrite qui fait suite intéresse les grosses articulations. Ce garçon de 8 ans présente une tuméfaction bilatérale des épaules, des poignets et des chevilles (ce qui contraste avec l'arthrite rhumatoïde qui est asymétrique et affecte les petites articulations).

332 et 333. Gros plan des poignets et des chevilles. L'érythème maculeux très étendu et l'ictère traduisent une réaction allergo-toxique au traitement salicylé.

331



332



333



334. Purpura rhumatoïde (Schönlein-Hénoch). Il traduit une hypersensibilité aux infections streptococciques et à d'autres causes et s'accompagne de lésions capillaires qui intéressent la peau, les articulations et les reins. Il est susceptible de rechutes. Son pronostic dépend de l'importance et de la durée de l'atteinte rénale. Ce petit garçon de 3 ans a présenté une atteinte aiguë avec des douleurs articulaires et abdominales et des hématuries. Remarquez la répartition de l'éruption maculeuse purpurique sur les membres et sur les fesses. Le visage et le tronc sont indemnes.

335. Purpura papuleux qui est une autre forme de cette affection.

336. Purpura thrombocytopénique idiopathique. Cette affection qui est probablement d'origine auto-immune est déclenchée par des infections ou par des agents sensibilisants (médicaments) et donne lieu à une plus grande destruction des plaquettes et à des hémorragies. Cette petite fille de 5 ans que l'on présente ici au cours d'une crise aiguë, présentait par intermittences depuis l'âge de 2 ans des épistaxis, des pétéchies et des hématomes. Son visage et ses membres sont couverts de larges hématomes. Elle a été guérie après splénectomie.

334





335



336



337-339. Purpura thrombocytopénique aigu consécutif à un trouble plaquettaire provoqué par l'administration d'aspirine (défaut d'agrégation). Ce petit garçon de 18 mois avait reçu une quantité totale de 150 mg d'acide acétylsalicylique. L'image frappante de l'éruption purpurique qui recouvre la face, les membres et les fesses s'est limitée spontanément et a disparu en une semaine.

340. Erythème circiné polymorphe. C'est une éruption très largement répartie, formée de plaques érythémateuses surélevées et circonscrites avec un centre décoloré, et qui accompagne des infections ou des maladies du tissu conjonctif. Elle s'interrompt spontanément mais a tendance aux rechutes.

337



338



339



340





SYNDROME NÉPHROPATHIQUE IDIOPATHIQUE (NÉPHROSE LIPOÏDIQUE)

C'est une réaction de sensibilisation à un allergène mal-défini qui affecte le fonctionnement et la morphologie du rein et qui s'accompagne d'un œdème généralisé, d'une protéinurie, d'un trouble de la composition des protéines sériques et d'une élévation du taux du cholestérol.

Son pronostic dépend de l'importance de l'atteinte glomérulaire que l'on peut évaluer par une ponction-biopsie du rein.

341. Affection à son début. Cette fillette de 7 ans présente depuis plusieurs semaines de l'œdème et de l'oligurie.

342-345. Le traitement quotidien par les stéroïdes a réduit l'œdème mais a provoqué chez l'enfant l'apparition d'une alopécie et d'un aspect cushingoïde. La fonction rénale et les valeurs plasmatiques sont redevenues normales. Une légère protéinurie résiduelle a persisté pendant quelques temps.

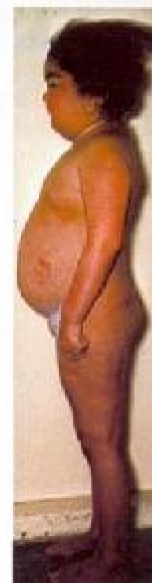
341





342





343



344



345



346. Rémission. Un an après l'arrêt du traitement, les effets secondaires des corticoïdes sont en régression.

347 et 348. Traitement stéroïdien administré un jour sur deux. Ce garçon de 5 ans ne présente que des modifications cushin-goïdes minimes. Sa croissance n'a pas été retardée.

346



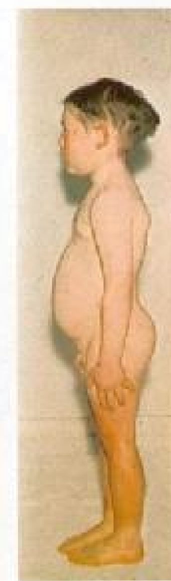


347



348





349



349. La scarlatine est provoquée par une infection due à un streptocoque hémolytique. L'éruption de points rouge vif débute à la face et s'étend en descendant. La région péribuccale reste indemne (pâleur péribuccale).

350 et 351. Modifications caractéristiques de la langue dues à la desquamation de l'enduit initial (langue en fraise blanche, **350**), puis à l'œdème des papilles (langue en fraise rouge, **351**).

350



351



352 et 353. Rougeole. Cette fillette de 6 ans a été en contact il y a 10 jours avec un enfant atteint de rougeole. Les signes prodromiques sont : une langue saburrale, une coloration intense des joues, les taches de Koplik et l'énanthème de la muqueuse buccale.

354. L'exanthème est entièrement constitué. Remarquez qu'il n'y a pas d'éruption sur les régions du corps qui n'ont pas été exposées au soleil (l'enfant rentrait juste de vacances passées au soleil).

352



353



354





355. Rubéole. L'exanthème est à son début ; c'est une éruption maculeuse rose pâle qui siège sur le visage et sur le thorax. Il n'y a pas de signes catarrhaux.

356. L'énanthème est limité au palais dur et au palais mou contrairement à celui de la rougeole qui intéresse aussi la muqueuse buccale.

357. L'éruption maculeuse, rose et non confluente, n'est pas caractéristique. L'hypertrophie des ganglions lymphatiques de la nuque fait le diagnostic. Chez les fillettes, il est préférable de confirmer le diagnostic par les épreuves sérologiques d'inhibition de l'hémagglutination, en raison des grossesses futures (*voir* **229-232**).

358 et 359. Varicelle. C'est une éruption papuleuse qui donne ensuite des vésicules transparentes. Le diagnostic se fait à la vue des nouvelles poussées et des vésicules qui deviennent croûteuses et qui se répartissent sur le cuir chevelu et sur le corps (*voir* **322-324**).

355



356



357



358



359



360. Oreillons. Ils se manifestent par une tuméfaction unilatérale ou bilatérale de la région pré-auriculaire et sous-maxillaire.

361. Le lobe de l'oreille est repoussé vers le haut et le dehors.

362. Méningoencéphalite virale. C'est une des complications des oreillons ; elle est généralement bénigne. Cette enfant est photographiée pendant une convulsion.

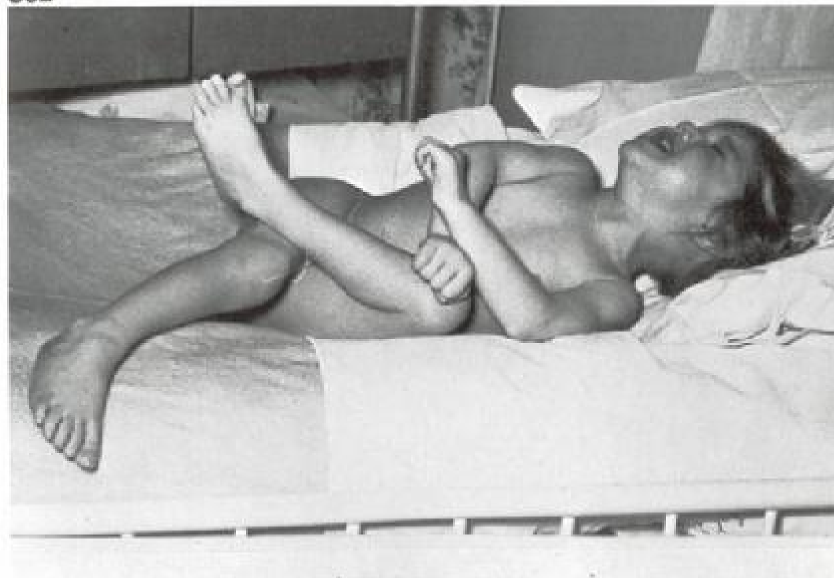
360



361



362



363 et 364. Mononucléose infectieuse (fièvre glandulaire de Pfeiffer). Les signes principaux en sont un exanthème polymorphe, un ictère, des adénopathies diffuses et une splénomégalie.

Dans ce cas, la recherche des anticorps hétérophiles (test de Paul-Bunnel) était positive à 1/64. La formule sanguine montrait un grand nombre de mononucléaires hyperbasophiles.

Récemment, cette affection a été mise en relation avec le virus d'Epstein-Barr.

363



364



TUBERCULOSE

Les signes cliniques et l'évolution de cette infection spécifique due à la forme humaine ou à la forme bovine du Mycobacterium tuberculosum (Koch) qui est acidoalcoolorésistant dépendent de l'âge, de la race et des conditions socio-économiques du malade.

Le test à la tuberculine permet de mettre en évidence l'apparition d'une allergie spécifique et d'une hypersensibilité tissulaire (Pirquet). Avec l'isolement du bacille tuberculeux, il représente le principal élément diagnostic.

L'existence d'agents médicamenteux anti-microbiens et la vaccination préventive ont considérablement amélioré le pronostic de cette affection.

Méthode diagnostique (365-367). Réalisation et évaluation des tests à la tuberculine.

365. Test de Mantoux. C'est le test le plus fiable que l'on réalise au moyen d'une injection intradermique de tuberculine ou de tuberculine purifiée PPD. Au bout de 24 heures il se produit un érythème sans œdème dont la lecture ne permet pas de conclure.

366. Au bout de 48 heures, il s'est fait une induration centrale avec un halo érythémateux dont le diamètre dépasse 10 mm. Le test est positif.

367. Cutiréaction de von Pirquet. Il consiste en une scarification de l'avant-bras à travers une goutte de tuberculine. Le premier test que vous voyez réalisé sur l'avant-bras gauche du sujet était négatif. La nouvelle cutiréaction sur l'avant-bras droit n'a pas permis de conclure. Le troisième test pratiqué une semaine plus tard a été positif. Remarquez le flamboiement des réactions plus anciennes.

Pour les dépistages systématiques on peut utiliser le test de Heaf et le test de Tine.

368. Erythème noueux tuberculeux. C'est une réaction de sensibilité à la toxine tuberculeuse qui apparaît au moment de la primo-infection.

365



366



367



368

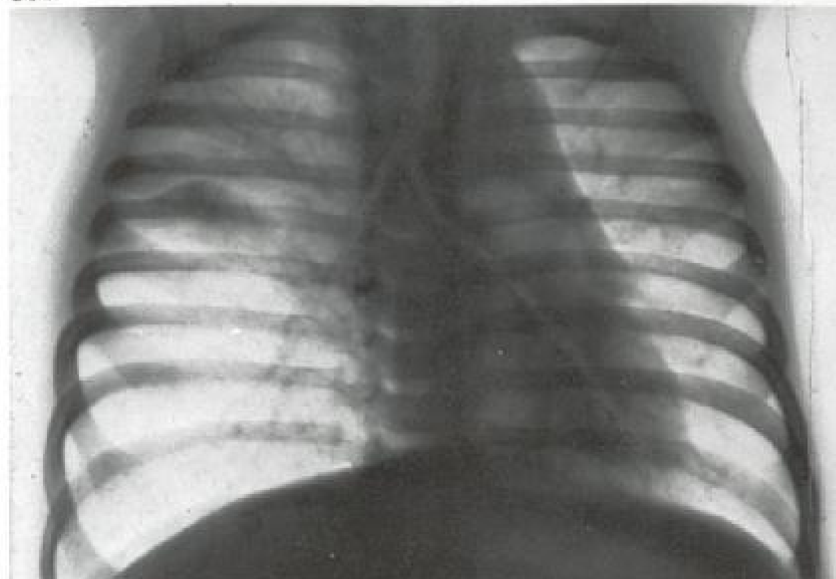


369. Infection pulmonaire. Le complexe primaire (Ranke) est formé de la lésion pulmonaire primaire (nodule de Ghon ou chancre d'inoculation) qui est généralement située dans le lobe droit, sous la plèvre, et de l'adénopathie hilaire qui est à peine silhouettée.

370. Quelques semaines plus tard, au cours du traitement, le foyer primaire a disparu et l'adénopathie hilaire est nettement visible.

371. Un an plus tard, l'adénopathie a régressé en laissant une ombre hilaire plus marquée. La ligne fine de pleurite interlobaire droite montre la localisation du foyer primaire.

369



370



371



372. La tuberculose secondaire se produit par une diffusion hématogène ou bronchogène. Voici la radiographie d'un cas de bronchopneumonie tuberculeuse bilatérale. Le déplacement du médiastin est dû à une rotation du cou.

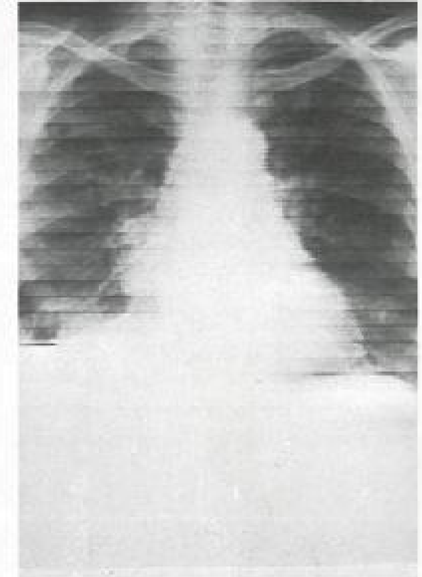
373. Bronchopneumonie caséeuse et collapsus du lobe inférieur droit. Vous remarquez la dissémination en plaques et l'atteinte des ganglions hilaires.

374. Tuberculose miliaire. Les champs pulmonaires ont l'air remplis de flocons de neige. Notez le déplacement marqué du médiastin vers la droite et l'emphysème qui sont dus à l'obstruction et au jeu de soupape des ganglions trachéobronchiques hypertrophiés.

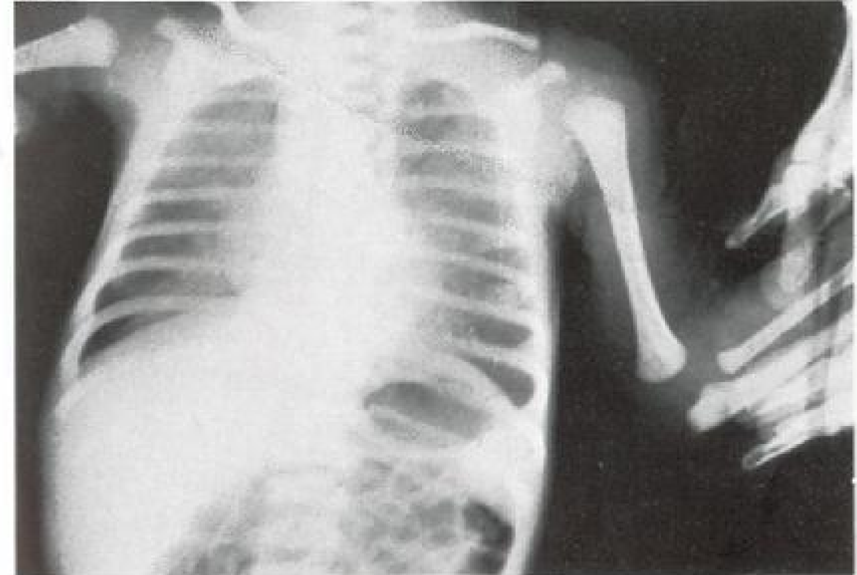
372



373



374



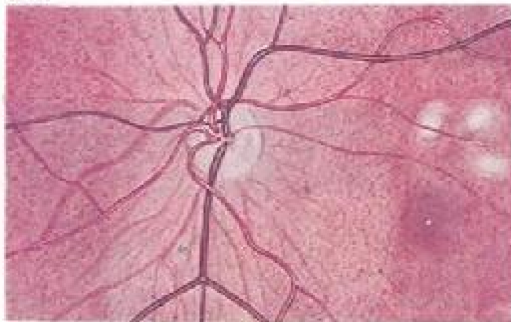
375-376. Tubercules choroïdiens (tubercules de Bouchut) et papillite. Voici un dessin du fond d'œil de ce malade. Six mois après le début du traitement **(376)**, les lésions ont nettement fusionné.

377. Infection cutanée chez une petite fille de 3 mois qui vivait avec sa grand'mère dont l'expectoration était positive.
Une petite zone de tuberculides papulo-nécrotiques sur la joue droite et au-dessous de l'œil gauche traduit l'existence d'une infection systémique consécutive au contact avec la grand'mère.

378. Scrofuloderme et ganglions inguinaux caséeux infectés. Le chancre d'inoculation a été retrouvé sur le col utérin.

379. Gros plan réalisé quelques semaines plus tard qui montre une régression du côté droit alors que le côté gauche est encore le siège d'un écoulement.

375



376



377



378



379



380. Infection congénitale. Il s'agit de jumelles identiques âgées de 13 ans. L'infection fut soupçonnée lorsqu'elles avaient six semaines et confirmée par la suite chez elles et chez leur mère.

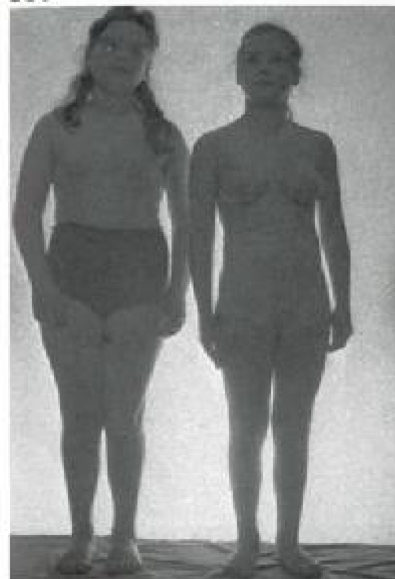
La plus grande des jumelles a présenté une méningite tuberculeuse et a gardé une certaine spasticité. Remarquez la différence du développement sexuel.

381. Mesures préventives. La vaccination au moyen du Bacille Calmette-Guérin a réduit de façon spectaculaire l'incidence et le taux de mortalité de la tuberculose, surtout dans les pays où elle est obligatoire. Ces jumeaux dont la mère avait une tuberculose évolutive ont été vaccinés à l'âge de 6 semaines et ont été isolés jusqu'à ce que l'intradermoréaction soit devenue positive. On les a alors rendus à leur mère.

On a récemment conseillé un traitement préventif à l'isoniazide qui évite la séparation.

382. A l'âge de 1 an, ces nourrissons font preuve d'un excellent développement et n'ont montré aucun signe d'une infection tuberculeuse.

380



381



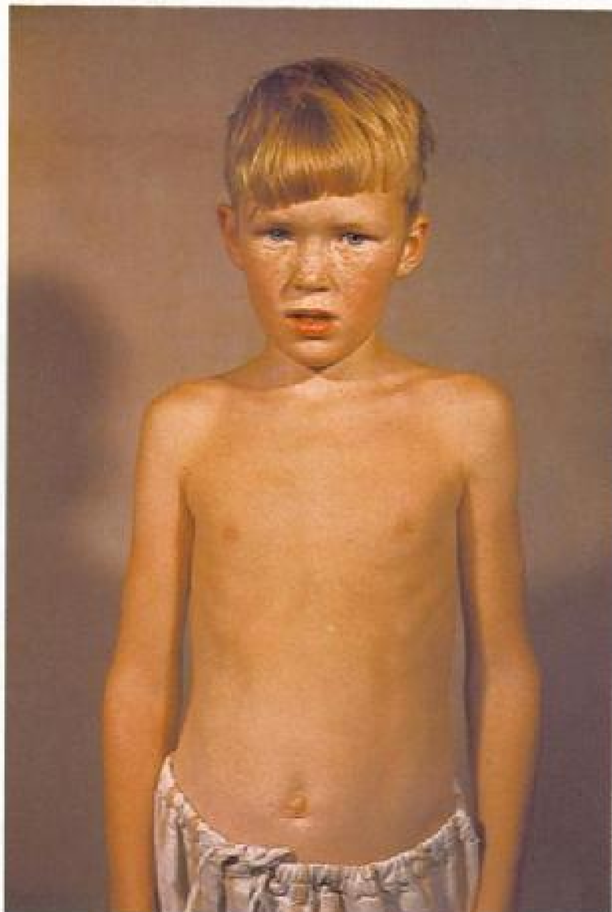
382



383. Anémie hypochrome ferriprive. Ce garçon de 7 ans était pâle et fatigué. Son hémogramme a montré une microcytose et une baisse des taux de l'hématocrite, de l'hémoglobine et du fer sérique.

384 et 385. Koïlonychie (ongles en cuillères). Elle apparait parfois au cours de cette affection. Les ongles sont concaves et se clivent sur leurs bords.

383



384



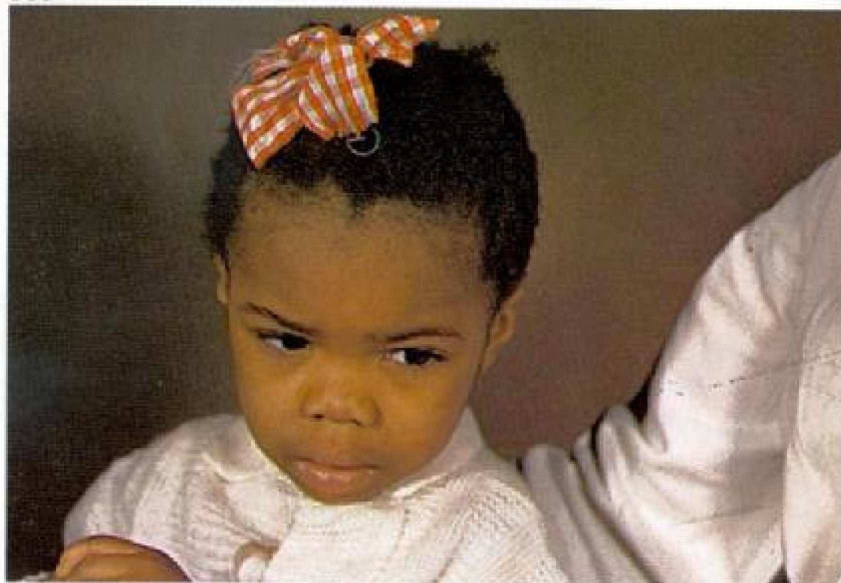
385



386. Thalassémie majeure (anémie de Cooley). C'est une anémie hypochrome caractérisée par une hémolyse et par l'impossibilité de faire la synthèse de la chaîne bêta de l'hémoglobine. Cette affection se rencontre surtout chez les habitants du bassin méditerranéen mais peut se voir partout. Cette petite Noire de 2 ans en présente la couleur jaune boueuse caractéristique, le front bombé et le nez écrasé. Son prognatisme et la saillie de ses lèvres sont dus à une hypertrophie osseuse. Une hémosidérose apparait au cours des fréquentes transfusions.

387 et 388. Le fort grossissement montre la pâleur des paumes de mains et des plantes de pieds.

386



387



388



389. Erythrogenesis imperfecta (syndrome de Diamond-Blackfan). C'est une anémie hypoplasique congénitale et progressive qui est due à un défaut de l'érythropoïèse. Cette enfant de 2 ans en présente l'aspect caractéristique avec des traits fins, des cheveux blonds, de la pâleur et un ictère. Elle avait reçu de nombreuses transfusions avant d'être traitée par les stéroïdes.

390 et 391. A l'âge de 7 et de 8 ans. L'anémie a été contrôlée par le traitement stéroïdien dont les effets secondaires sont de plus en plus marqués. La croissance est particulièrement troublée.

392. L'enfant à 14 ans. La comparaison avec sa sœur qui a 6 ans met en évidence l'importance du retard de la croissance. L'apparition de la puberté est retardée. Les modifications cushingoïdes ont partiellement régressé.

389



390



391





392



LES TROUBLES ENDOCRINIENS

LA GLANDE THYROÏDE

393. Hypothyroïdie passagère chez des jumeaux dizygotes de même sexe. Le jumeau de droite présente des signes d'hypothyroïdie avec une langue volumineuse et saillante et un « œdème facial ». L'autre jumeau est normal. Leur mère était euthyroïdienne et n'avait pas d'anticorps antithyroïdiens.

394. A l'âge de 10 ans: l'enfant s'est développé normalement sans traitement. C'était l'immaturité de sa fonction enzymatique qui avait provoqué un blocage passager de la synthèse de la thyroxine.

Le diagnostic et le traitement précoces de l'hypothyroïdie congénitale (incidence : 1/5000) sont essentiels pour prévenir le retard mental. La maladie devrait être comprise dans les programmes de dépistage néo-natal.

393



394



Voici deux cas qui montrent l'importance d'un traitement précoce.

395. Myxœdème congénital. Cette enfant de 5 semaines (figure de gauche) présente un myxœdème généralisé, avec une peau sèche et une hernie ombilicale. Elle présentait en outre une température basse, de la constipation et ses cris étaient rauques et assourdis. La figure de droite montre cette même enfant à l'âge de 2 ans : son développement a été normal grâce à l'opothérapie.

396 et 397. Autre cas suivi pendant 11 ans. Ce nourrisson de 6 semaines est gravement atteint. Voyez ce myxœdème important, la langue saillante, l'abdomen distendu et l'ictère. Les antécédents familiaux étaient négatifs.

395





396



397



398 et 399. Au bout de 3 mois de traitement, l'enfant était considérablement amélioré dans son aspect et sa vivacité (sa langue est recouverte de muguet).

400 et 401. A l'âge de 11 ans, il avait atteint une taille et un poids normaux. Son Q.I. était de 110.

398



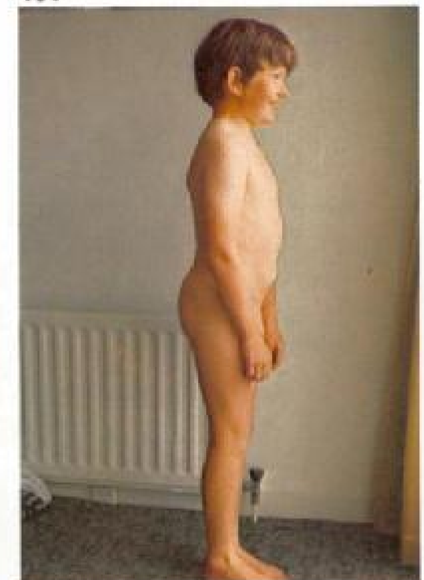
399



400



401



402. Hypothyroïdie avec conservation partielle de la fonction. Ce petit garçon de 20 mois s'était bien développé jusqu'à l'âge de 14 mois. La croissance s'était alors arrêtée et il avait perdu sa vivacité. L'examen radiologique montra un retard de l'âge osseux. Lorsqu'on voit cet enfant à côté d'un enfant normal, le nanisme est évident. Remarquez que l'expression reste assez éveillée et que le myxœdème est peu marqué. La conservation partielle de la fonction avait retardé l'établissement du diagnostic.

403. A l'âge de 16 ans, l'enfant avait atteint un développement physique et intellectuel normal grâce à l'opothérapie.

404. Crétin âgé de 5 ans et porteur d'un goître volumineux. Il présente un déficit mental. Plusieurs membres de sa famille étaient atteints de la même affection. Ils vivaient dans une région où le crétinisme est endémique.

405. Hyperthyroïdie chez un nouveau-né de 13 jours. La mère était atteinte d'une maladie de Graves-Basedow et l'activité de son LATS (long acting thyroid stimulator) a été transmise à l'enfant (*voir* **221** et **222**). L'exophtalmie marquée donne lieu au signe de Stellwag (rétraction de la paupière supérieure).

402



403



404



405



406



406 et 407. Maladie d'Addison (insuffisance surrénalienne primaire). Cette fillette de 13 ans fut hospitalisée au cours d'une crise surrénalienne déclenchée par une infection. La voici après son rétablissement. Remarquez la pigmentation bronzée de sa peau et les taches brun foncé qui se trouvent sur son visage et son thorax (**406**). La pigmentation qui apparaît au niveau des articulations phalangiennes et sur les extrémités des doigts est un signe caractéristique précoce (**407**). Le diagnostic de tuberculose a été éliminé.

407



408. Hypercorticisme (syndrome de Cushing, hyperplasie cortico-surrénalienne). L'indication d'une intervention exploratrice se pose afin d'éliminer l'éventualité d'une tumeur surrénalienne ou hypophysaire. Cette fillette de 6 ans présentait une obésité « de bison » qui affectait surtout la partie supérieure de son corps (à gauche). La vue de profil montre l'accumulation de graisse sur son dos (bosse de bison, dos de douairière).

409 et 410. Insuffisance veineuse de l'hypercorticisme. Elle se manifeste par l'aspect pléthorique et coloré du visage et par les vergetures pourpres.

408





409



410



Le syndrome génito-surrénal est provoqué par le déficit de la synthèse du cortisol. Le traitement de ces cas doit tenir compte de difficultés thérapeutiques et de problèmes psychologiques.

411 et 412. Hyperplasie virilisante avec déperdition de sel. C'est la forme la plus courante de ce syndrome ; elle est due au déficit de l'enzyme 21-hydroxylase. Le tableau clinique est à peu près celui d'une maladie d'Addison ou d'une affection qui entraîne des troubles électrolytiques importants. Cette enfant nouveau-née et bien développée par ailleurs, de sexe chromatinien féminin, présente une virilisation des organes génitaux externes. Le fort grossissement **(412)** montre une hypertrophie du clitoris qui forme un pénis, une fusion des replis labio-scrotaux qui sont déchiquetés et un sinus uro-génital (*voir* **233** et **234**).

413 et 414. Autre forme de virilisation avec hypertension qui s'accompagne d'un déficit de l'enzyme 11-hydroxylase. L'effet virilisant apparaît ici sur un enfant plus âgé, qui a 18 mois, qui est considéré par ses parents comme un garçon et prénommé comme tel, et qui a un sexe chromatinien féminin.

Remarquez son développement musculaire exagéré et l'accélération de sa croissance (bébé Hercule). Le fort grossissement **(414)** montre l'hypertrophie du clitoris.

411



412



413





414



La Puberté

LA PUBERTÉ NORMALE

Les modifications pubertaires débutent chez les filles lorsqu'elles ont entre 10,5 et 11,2 ans, et chez les garçons vers l'âge de 12 ans. L'ordre d'apparition des phénomènes pubertaires est variable et dépend de l'hérédité, de la fonction hypothalamo-hypophyso-surrénalienne et de la réaction des organes récepteurs.

415. Développement pubertaire féminin normal. Début du développement des seins chez une fillette de 10 ans. L'obésité passagère est peu marquée et elle est assez fréquente.

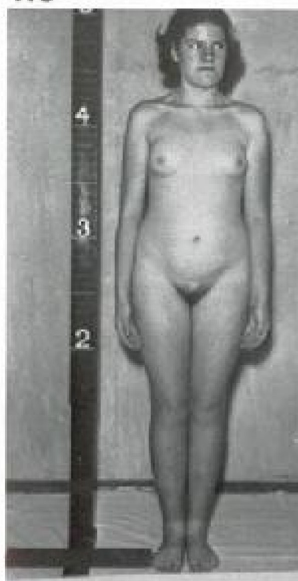
416. La même fillette à 12 ans. Les modifications pubertaires ont évolué. Les seins sont plus développés, les mamelons sont pigmentés et la pilosité pubienne est apparue. Les règles ont fait leur apparition.

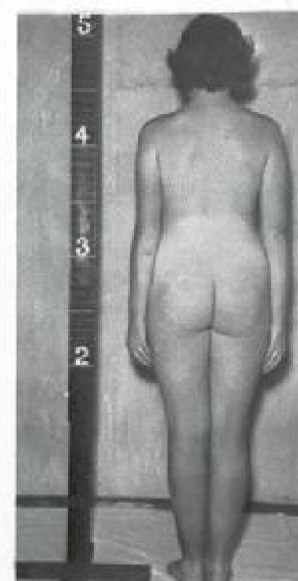
415



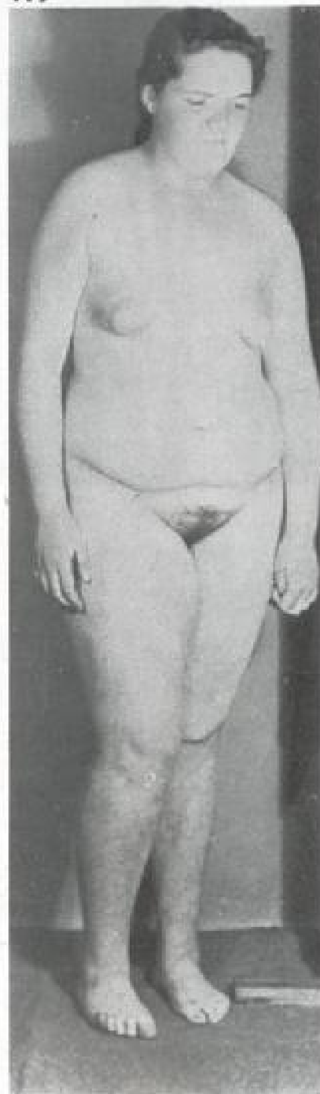


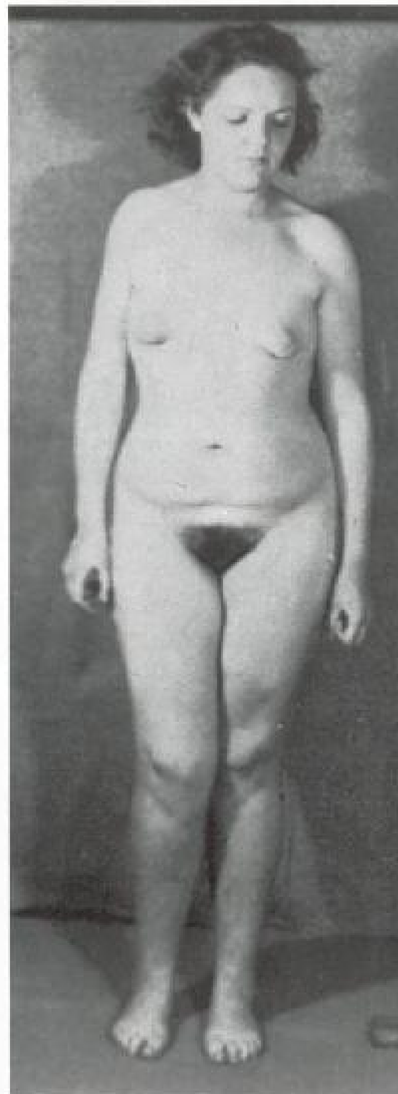
416





417

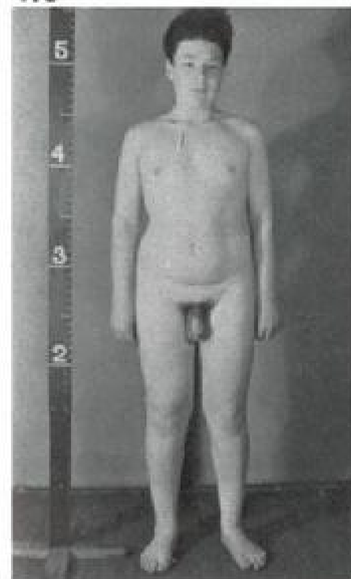


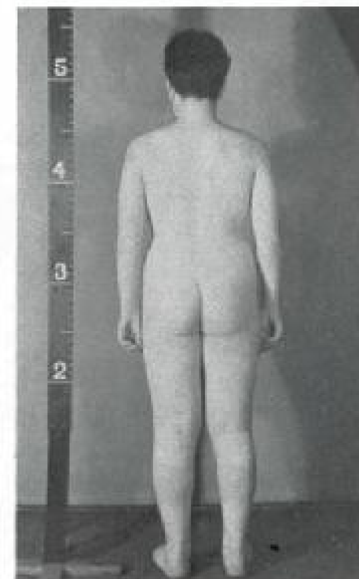


417. La maturation peut s'accompagner de transformations frappantes. La fillette grassouillette et peu attrayante de 10 ans est devenue une adolescente de 15 ans et demi qui est bien proportionnée et attirante.

418. Développement pubertaire masculin normal. Ce garçon de 13 ans présente une pilosité pubienne et le développement de son pénis, de ses testicules et de son scrotum. Son obésité est peu importante et passagère.

418





LA PUBERTÉ PRÉCOCE

On considère que la puberté est précoce lorsque les modifications pubertaires apparaissent avant l'âge de 8 ans chez la fille et avant l'âge de 10 ans chez le garçon. Une précocité partielle est généralement sans danger et évolue progressivement vers une maturation normale. Une précocité complète qui intéresse tous ses composants exige que l'on en recherche la cause organique sous-jacente.

419. Le développement précoce des seins a commencé chez cette petite fille lorsqu'elle avait 2 ans. Remarquez la différence de taille des seins, que l'on peut aussi constater au cours d'une puberté normale. Cet état est généralement sans gravité mais il persiste jusqu'à la puberté. Aucun autre signe de précocité n'avait été constaté.

420. Gynécomastie chez un garçon de 10 ans. Cette augmentation du tissu glandulaire représente dans la plupart des cas une anomalie passagère qui régresse spontanément. Elle se distingue de la simple adiposité.

421. Pilosité pubienne précoce. A côté d'une fillette normale de 7 ans, on voit ici une petite fille de 7 ans qui a une pilosité pubienne précoce. Dans ce cas, il fallait éliminer l'existence d'une lésion cérébrale (crâniopharyngiome). Remarquez le retard de croissance de cette enfant.

422. Pseudo-puberté précoce d'un garçon de 9 ans qui présente une augmentation de volume du pénis et une pilosité pubienne qui sont les effets secondaires d'un traitement à la méthyltestostérone pour un retard de croissance. Ces signes ont régressé après l'arrêt du traitement.

419



420



421



422



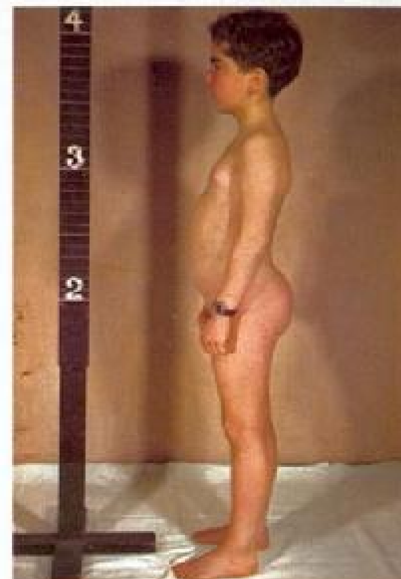
423. Virilisation précoce d'un petit garçon de 4 ans, provoquée par l'existence d'une tumeur cortico-surrénale. Le développement sexuel est celui d'un enfant de 12 ans. Notez la poussée de la croissance, la pilosité axillaire et pubienne et l'augmentation de volume du pénis. La vue de profil montre la distension de l'abdomen provoquée par la tumeur.

424. Fort grossissement qui montre l'augmentation de volume du pénis et la présence de la pilosité pubienne sans qu'il y ait augmentation de volume du scrotum et des testicules.

425. Un carcinome encapsulé a été excisé. Il existait des petites tumeurs disséminées dans l'abdomen et des métastases dans les ganglions lymphatiques de la région.

423





424



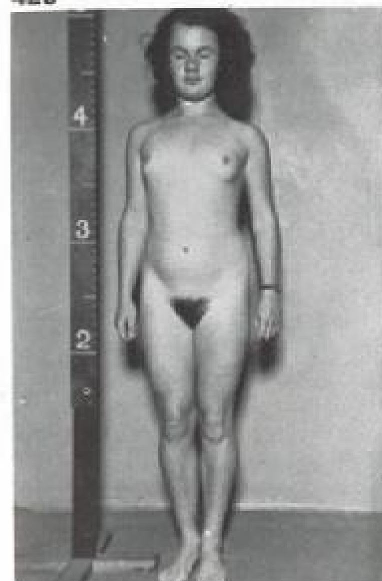
425

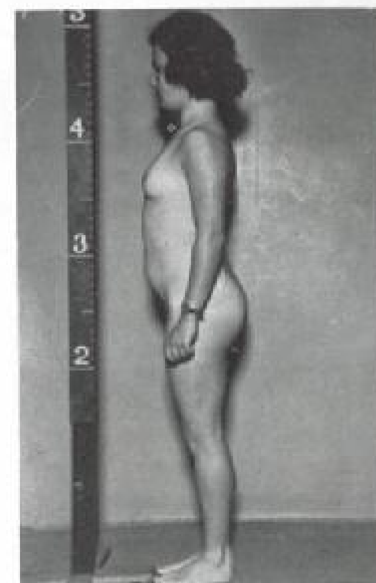


426. Féminisation précoce qui était due à l'existence d'une tumeur de la granulosa (folliculome). Cette fillette de 8 ans présente des modifications pubertaires précoces avec un développement excessif du système pileux et une distension abdominale. L'excrétion des œstrogènes dans les urines était très augmentée.

427. Le clitoris a la taille adulte. Tous les signes ont régressé progressivement après l'ablation de la tumeur.

426





427



428



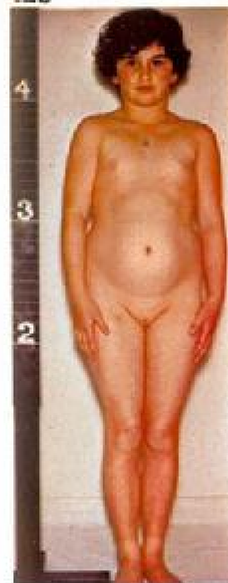
RETARD PUBERTAIRE

Il se traduit par un manque de développement des seins chez les filles de 13 ans, et par le manque de développement génital et de pilosité pubienne chez les garçons de 14 ans. Il faut éliminer l'éventualité d'une dysgénésie gonadique.

428. Retard idiopathique simple de l'activité hormonale. Le développement, l'âge osseux et le poids de ce garçon de 14 ans correspondent à un âge de 12 ans. Remarquez son apparence féminine. Chez lui, les signes pubertaires n'apparurent que vers 16 ans.

429 et 430. Troubles endocriniens. La taille de cette fille de 15 ans était inférieure à la normale. Notez l'expression triste et l'augmentation du diamètre du cou. Les examens biochimiques ont mis en évidence une hypothyroïdie. Les signes pubertaires se manifestèrent pendant le traitement de remplacement (dans ces cas, il arrive plus souvent que la puberté soit avancée).

429





430



Les Syndromes particuliers

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

L'analyse chromosomique des troubles génétiques peut permettre d'établir un rapport entre certains signes cliniques et des aberrations chromosomiques particulières. Le tableau clinique n'est pas toujours bien défini, les signes peuvent s'imbriquer et peuvent même se manifester chez des sujets dont le dessin chromosomique est normal.

Nous présentons ici quelques phénotypes des formes les plus courantes de ces anomalies.

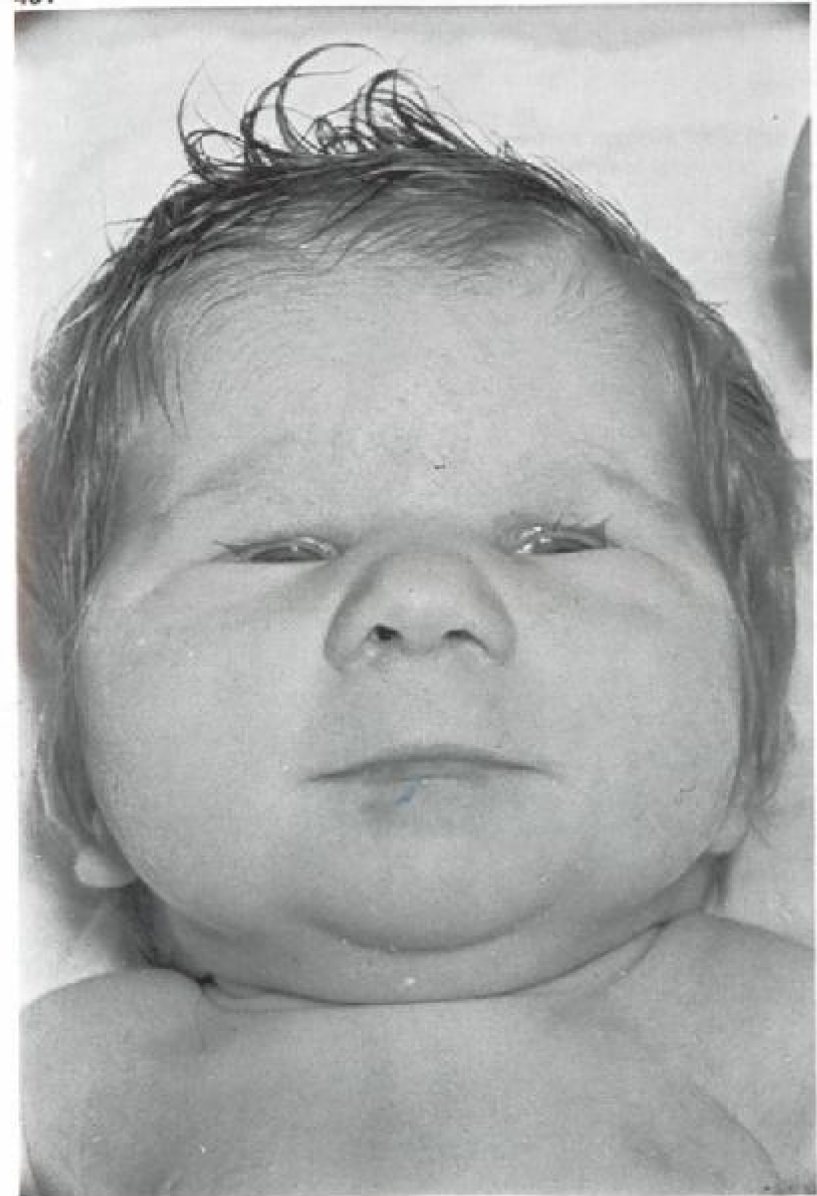
TRISOMIE AUTOSOMIQUE

Ce trouble s'accompagne de nombreuses anomalies, d'un retard mental et d'un taux élevé de mortalité.

Trisomie 13-15 D1 (syndrome de Patau) (**431-438**)

431. Vue de face. Remarquez l'étroitesse de la fente palpébrale, la microphtalmie, le nez épais et ensellé, la hauteur du sillon sous-nasal, la minceur des lèvres et la brièveté du cou de cette petite fille nouveau-née.

431



432. La vue de profil montre l'implantation basse des oreilles qui sont mal formées et la flexion caractéristique des doigts qui se chevauchent.

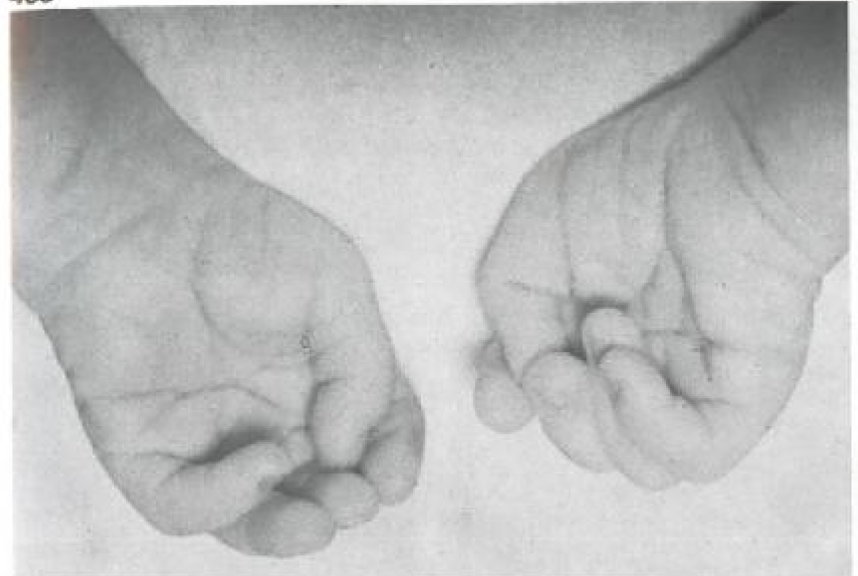
433. Le fort grossissement met en évidence un pli palmaire unique (ligne simienne).

434. Polydactylie (photographie du bas). Le gros orteil est volumineux et il existe un sixième orteil surnuméraire. Les autres orteils sont généralement en flexion plantaire. Ce nouveau-né était sourd.

432



433



434



435 et 436. Autre forme de trisomie 13-15 D1. Cette petite fille nouveau-née présente en plus les signes du syndrome oculo-auriculo-vertébral de Goldenhar, c'est-à-dire des fibromes préauriculaires charnus et bilatéraux, une implantation basse des cheveux et des oreilles ; ces dernières ont une forme particulière.

437. Le gros plan de la face montre l'existence d'une gueule de loup, une déformation du nez, un hypotélorisme et une anophtalmie gauche.

438. Même enfant à l'âge de 5 mois après qu'on ait procédé à l'ablation des fibromes. L'amélioration de l'aspect du visage est considérable.

435



436





437



438



439. Trisomie 18 E1 (Edwards). Petite fille nouveau-née qui présente une micrognathie, une implantation basse des oreilles et une déformation particulière en flexion des doigts de la main gauche. L'arhinencéphalie (l'arrêt du développement du cerveau antérieur) se produit dans ce syndrome.

440. Un autre nouveau-né qui présente la même flexion des doigts et des plis palmaires simiens bilatéraux. Le dessin chromosomique était normal. L'analyse chromosomique est indispensable dans les cas douteux.

439



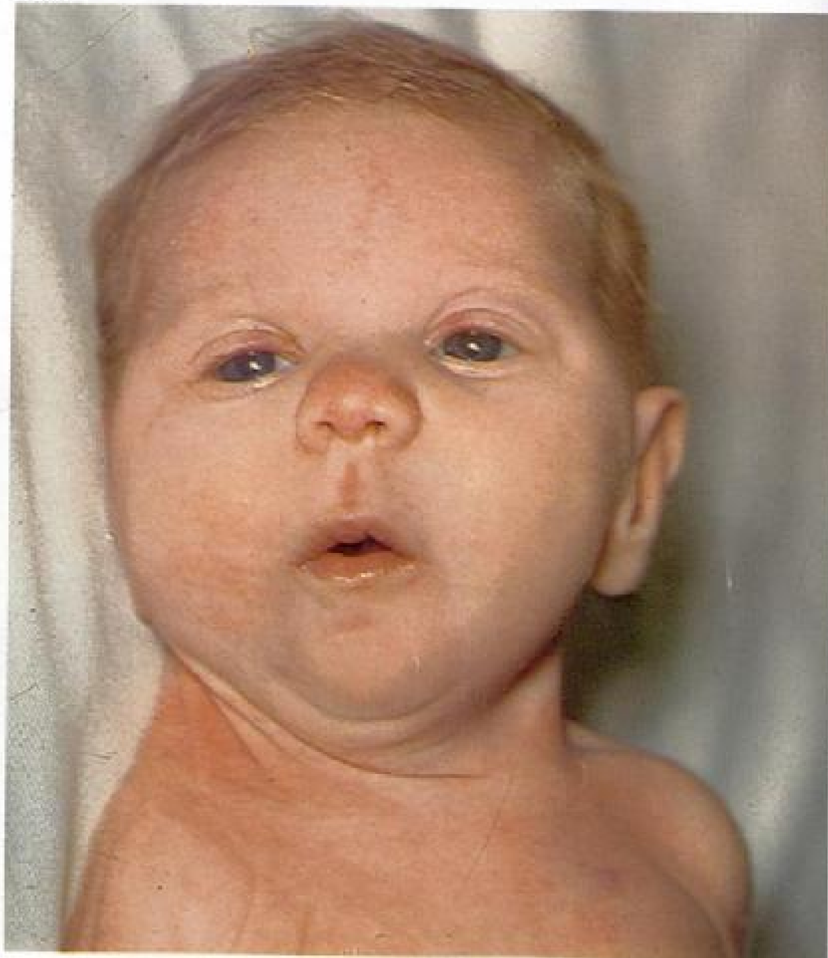
440



DÉLETION

441. Maladie du cri du chat. Ses caractères sont frappants : la face est ovale, le crâne est microcéphale. Il existe un hypertélorisme, une obliquité anti-mongolienne de la fente palpébrale, un gros nez, un sillon nasal haut, une bouche petite et de grandes oreilles implantées bas. Le cri de l'enfant est un miaulement haut perché. On trouve en général une délétion du bras court du chromosome-5.

441



SYNDROME DE DOWN (MONGOLISME)

Il s'agit de l'anomalie chromosomique la plus fréquente (1/7000 nouveau-nés vivants).

Dans 95% des cas, elle se présente comme une Trisomie 21, syndrome de Down commun, à 47 chromosomes. Tous les cas ont un retard mental, mais celui-ci est cependant variable.

L'analyse chromosomique de cellules fœtales en culture, obtenues par amniocentèse entre la 16ème et la 18ème semaine de gestation, permettra d'établir le diagnostic anté-natal et le caryotype. La décision d'interruption de la grossesse doit être mise en balance avec la mise au monde d'un enfant handicapé, qui nécessitera une assistance durant toute la vie.

442 et 443. Aspect typique du nouveau-né mongolien. Remarquez son attitude flasque et hypotonique, sa petite tête ronde, l'obliquité de ses fentes palpébrales, la distension de son abdomen et sa hernie ombilicale.

442



443



444. Implantation basse des oreilles dont le pavillon est malformé. Remarquez l'aplatissement de la partie supérieure de l'hélix et du sinus pré-auriculaire.

445. Autre forme avec un hélix volumineux et une spirale incomplète.

446. Caractères habituels du visage. Epicanthus bilatéral (repli cutané qui recouvre l'angle interne de l'œil) ; sourcils finement dessinés ; racine du nez écrasée ; narines évasées ; joues très colorées et lèvres épaisses.

447. Les taches de Brushfield sont des agrégats des fibres du stroma qui forment un anneau autour de l'iris, près du limbe et qui disparaissent avec l'âge.

444



445



446



447



448 et 449. Un palais étroit et ogival avec une dentition irrégulière. Les incisives supéro-latérales manquent et les canines sont côniques. Remarquez la brèche qui existe entre les incisives inféro-internes.

450 et 451. Mains larges en forme de pelle et anomalie des dermatoglyphes. Les doigts sont courts et de longueur presque égale (**450**). Remarquez le pli palmaire unique (ligne simienne) et un triradius axial haut situé (**451**).

448



449



450



451



452-455. D'autres formes comportent : un pli palmaire transverse (ligne de Sydney) qui devient confluent lorsque la main se ferme et qui se prolonge vers le bord cubital (flèche) de la paume (**452**) ; une paume de main à lignes irrégulières (**453**) ; une implantation basse du pouce ; l'absence de la deuxième ligne articulaire (**454**) ; et la clinodactylie de l'auriculaire (**455**).

452



453



454



455



456 et 457. Les pieds sont larges et courts. Il existe un intervalle entre le premier et le deuxième orteil. Les plantes de pieds sont déprimées par un long sillon profond (ligne simienne) qui sépare le premier orteil du deuxième.

456



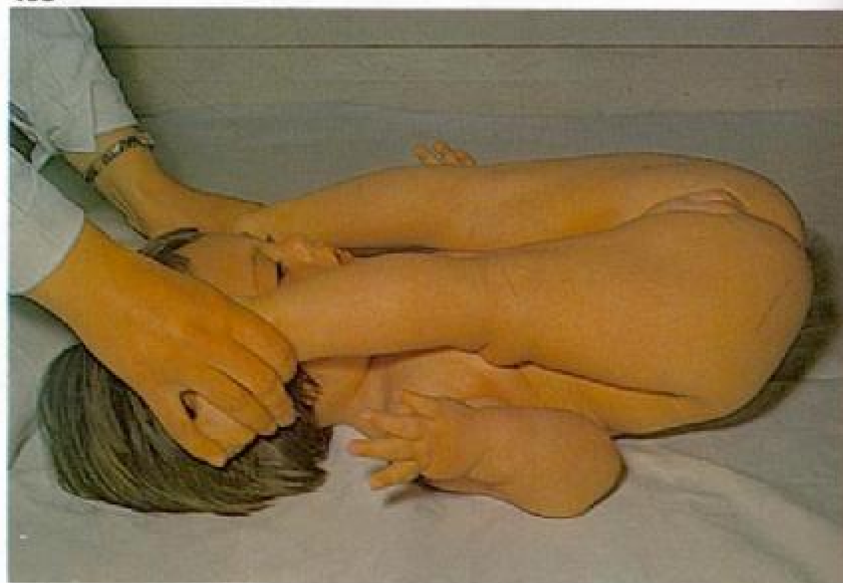
457



458 et 459. L'hypotonie musculaire permet une plus grande amplitude des mouvements de l'articulation sans que l'enfant en soit gêné.

460 et 461. La station debout se fait plus tardivement. Ce petit garçon de 2 ans ne peut pas se tenir debout sans aide. La petite fille de 3 ans est obligée d'élargir son polygone de sustentation en écartant ses pieds pour conserver son équilibre.

458



459



460



461



462 et 463. Maniérisme particulier des mouvements et de la posture. L'inclinaison de la tête et du corps ainsi que le fait de joindre les mains en les tordant sont des signes tout à fait particuliers.

Les **stigmates** que nous avons décrits se retrouvent dans tous les cas mais avec différents degrés d'expressivité, ce qui conserve à chacun une certaine individualité et même un certain caractère familial. Le diagnostic peut donc être sujet à des erreurs, surtout chez le nouveau-né et ne peut être vraiment établi que par l'analyse chromosomique.

464. Petite fille nouveau-née dont l'aspect du visage n'est pas caractéristique.

465. La même enfant. L'attitude hypotonique et la position « en grenouille » sont évocatrices.

462





463



464



465



466. Petite fille de 7 jours. Le visage bouffi et la langue saillante peuvent faire penser à un hypothyroïdisme (à gauche). L'affection devient plus évidente lorsque l'enfant pleure (à droite).

467. Un diagnostic trop rapide peut être à l'origine d'erreurs. Les traits du visage sont caractéristiques. L'un de ces enfants est un crétin, un autre est une mosaïque et le troisième est un mongolien. Pouvez-vous en faire le diagnostic exact ? (*voir la réponse au dos de la page*).

466





467



Réponse : l'enfant de gauche est un crétin ; celui qui est au milieu est une mosaïque et celui de droite est un mongolien.

468-473. Chez l'enfant plus âgé, ces traits vont de l'aspect presque normal à l'anomalie évidente. Regardez le visage de ces six enfants mongoloïdes : les expressions vont de l'air malicieux, éveillé et intéressé jusqu'au faciès atone et inexpressif avec la bouche ouverte.

468



469



470



471



472



473



474. Ressemblance familiale. La fillette mongolienne âgée de 6 ans est à gauche, à côté de sa sœur qui a 5 ans. Voyez la différence des tailles.

474



Le plus grand nombre des enfants mongoliens sont petits mais il est possible de voir se produire une croissance et un développement sexuel normaux. Parmi ces enfants peu sont aptes à être instruits mais la plupart d'entre eux peuvent apprendre à faire un travail manuel.

475 et 476. Un mongolien « marqué » (QI=20). Son développement physique est satisfaisant. Les stigmates sont évidents.

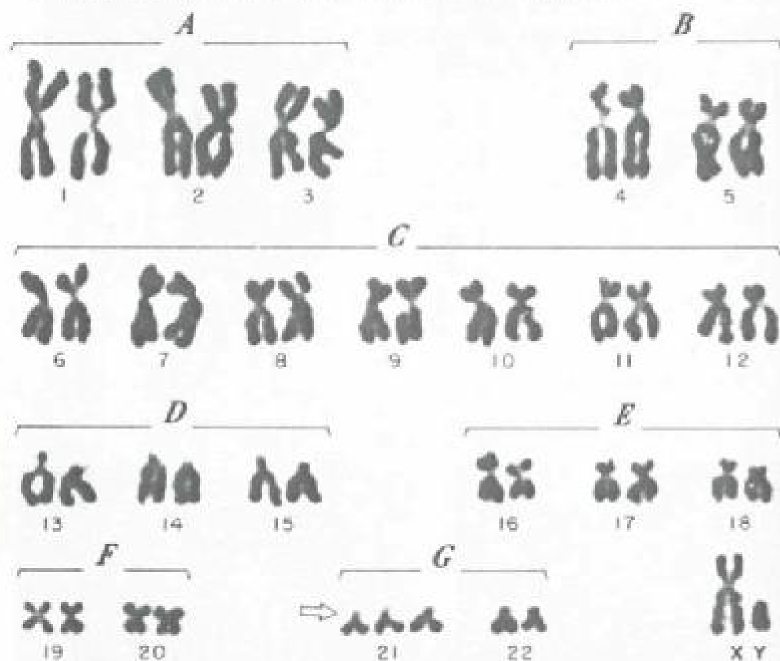
475



476



477-480. Petit garçon mongolien de 5 ans (QI=45) qui montre les traits caractéristiques de l'affection. A l'âge de 17 ans (**479** et **480**), sa croissance et son développement sexuel sont normaux et les caractères mongoliens sont à peine visibles, mais l'expression bornée traduit le retard mental.



477



478



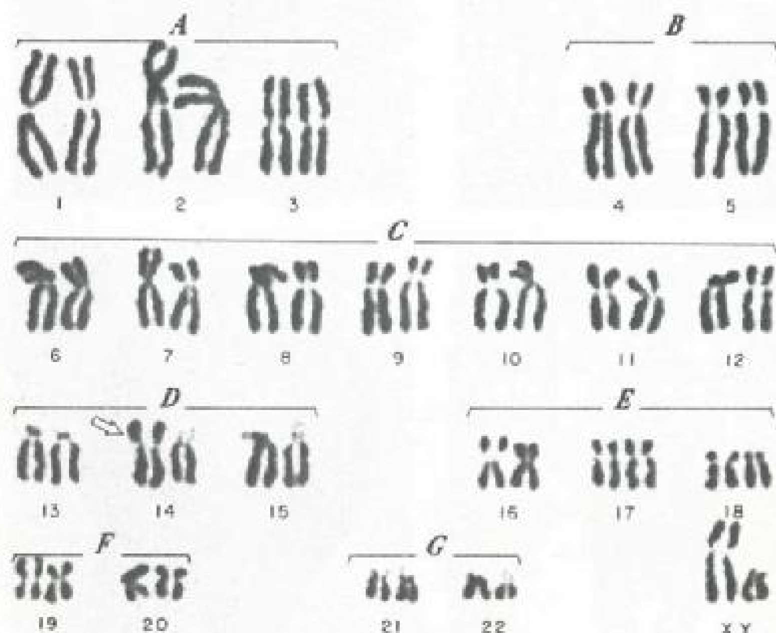
479



480



481-484. Un mongolien « léger » (QI=62) représenté à l'âge de 7 ans et à l'âge de 19 ans. L'enfant nettement atteint est devenu un adolescent effacé mais n'a pas pu recevoir une instruction normale.



481



482



483



484



LA DÉBILITÉ MENTALE

Ce trouble a de nombreuses causes, congénitales ou acquises, qui empêchent le développement normal du cerveau. L'enfant qui en est atteint est incapable d'acquérir une indépendance sociale et a besoin pendant toute sa vie de soins spécialisés dans un établissement prévu à cet effet.

485. Lésion cérébrale. Cet enfant de 3 ans a le comportement d'un nourrisson de 6 mois. Le signe du « soleil couchant » traduit le trouble de la fonction cérébrale (*voir* **250**).

486. Fillette de 2 ans présentant un retard mental très important après avoir été accouchée au forceps. Remarquez la position infantile. Elle se masturbait sans arrêt sans pouvoir s'arrêter.

485



486



487. Idiotie congénitale primaire. Cette fillette de 3 ans est bien développée du point de vue physique. Son attitude est hyperkinétique. Son expression et son comportement révèlent son retard mental.

488. Oligophrénie chez un petit garçon de 18 mois. Les étapes de son développement sont en retard. Il a un cou très court mais ne présente pas d'autres anomalies.

489. Ce même enfant à l'âge de 8 ans. Il présente un syndrome adiposo-génital et un genu valgum marqué. Son retard mental était important.

487



488



489





L'AUTISME INFANTILE

C'est un trouble affectif grave lié à une perturbation du rapport mère-enfant et qui apparaît généralement avant que l'enfant ait 3 ans. Le comportement est marqué par une recherche excessive de la solitude, l'absence de communication orale et d'attachement à l'entourage, la répétition de mouvements sans but, et les accès de colère violente.

Ces enfants ne sont généralement pas des retardés mentaux mais ils peuvent devenir des psychotiques.

490-492. Comportement autistique. Remarquez la position infantile et l'indifférence de cette fillette de 2 ans et demi. Elle avait une affinité particulière pour les objets qu'elle tournait et retournait sans but précis. Lorsqu'on s'approchait d'elle, elle se détournait et s'éloignait en suçant son pouce.

490



491



492



LES DYSPLASIES DU SQUELETTE

Ce sont des troubles génétiques qui donnent lieu à un aspect particulier et à un nanisme. Les signes s'imbriquent souvent mais les différences de pathogénie montrent qu'il s'agit d'entités indépendantes l'une de l'autre. Les progrès des recherches biochimiques ont permis d'établir un rapport entre certains de ces états et des aberrations congénitales du métabolisme qui consistent en des défauts enzymatiques spécifiques.

493. Achondroplasie (chondrodystrophie, nanisme rhizomélique). Elle provient d'un défaut de la croissance et de l'ossification endochondrale. Ce peiti nain de 15 mois en présente l'aspect disproportionné caractéristique avec une grosse tête carré, un tronc normal mais comprimé sur les côtés et une bièveté des parties proximales des membres supérieurs et inférieurs (micromélie rhizomélique).

La vue de profil de cet enfant montre son front bombé, son nez ensellé, sa lordose importante et ses mains en forme de pelle (mains en trident).

494. Le même enfant à l'âge de 3 ans. Il n'a atteint que la moitié de la taille d'un enfant normal (la hauteur assise est normale).

493





494



495. La radiographie du crâne montre qu'il est volumineux, que sa base est raccourcie et que la selle turcique est aplatie ; ce sont les signes caractéristiques de cette dysplasie.

496 et 497. Les os sont larges et courts. Les lignes épiphysaires sont irrégulières et évasées ; les os du métacarpe sont un peu excavés.

498. Pseudo-achondroplasie (hypochondroplasie). Cette petite fille naine âgée de 5 ans présente certains traits de l'achondroplasie. Sa tête et ses bras sont de taille normale mais ses jambes sont courtes.

495



496



497



498





499 et 500. Nanisme thanatophore. C'est une déformation grave avec une grosse tête et une micromélie que l'on prend souvent pour une achondroplasie. L'examen radiologique montre des déformations importantes des os, une excavation des lignes épiphysaires, de l'ostéoporose et de nombreux traits de fractures qui font penser à une maladie de Lobstein (osteogenesis imperfecta) ou à une hypophosphatémie. Ces enfants ne peuvent pas vivre.

L'affection est transmise sur le mode autosomique récessif. Le diagnostic anté-natal par mesures ultrasoniques des membres du fœtus à la 18ème semaine de gestation, ou par fœtoscopie, est indiqué dans les cas à risque.

Les mucopolysaccharidoses (**501-506**) sont des troubles héréditaires autosomiques et récessifs du métabolisme des mucopolysaccharides dus à une insuffisance de l'activité de l'hydrolase lysosomale spécifique. L'accumulation de métabolites défectueux peut provoquer l'apparition de dysplasies osseuses graves, de nanisme, d'une mégalosplanchnie, d'une opacification cornéenne, d'une dégénérescence vasculaire et cardiaque et d'un retard mental., De grandes quantités de mucopolysaccharides acides anormaux (glucosamino-glucans) apparaissent dans les urines et on trouve des granulations métachromatiques dans les leucocytes et dans les cultures de fibroblastes. On peut faire le diagnostic de cette affection avant la naissance grâce à la métachromasie des cellules amniotiques.

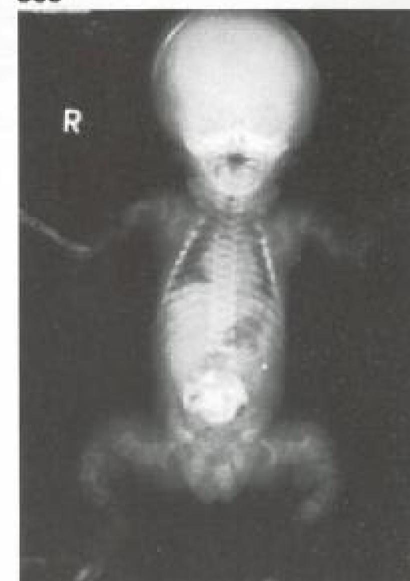
Jusqu'à présent, on a pu distinguer six troubles différents du point de vue génétique et du point de vue biochimique.

501 et 502. Maladie de Hurler (Mucopolysaccharidose 1). C'est la forme la plus courante. Le visage laid et grossier qui ressemble à une gargouille et l'hypertrichose de cet enfant de 2 ans sont caractéristiques. L'examen radiologique du squelette montre une déformation en crochet de la première vertèbre lombaire qui forme une bosse, et une déformation des extrémités des épiphyses des os longs. L'enfant était aveugle, sourd et retardé mental.

499



500



501



502



503-506. Maladie de Morquio (Mucopolysaccharidose IV, dysplasie spondylo-épiphysaire). Cette autre forme est présentée à l'âge de 2 jours et de 18 mois. Chez le nouveau-né, le visage laid, les mains larges et épaisses, et les membres déformés et bosselés sont évocateurs de cette affection. A l'âge de 18 mois, la fillette est devenue une naine grotesque et disproportionnée (**504**). Remarquez la grosse tête, le menton en galoche, la brièveté du cou et du tronc et le thorax en bréchet. La vue de profil montre la lordose marquée et les membres courts et déformés fixés en demi-flexion (**505**). L'enfant ne peut se coucher à plat (**506**). Il existait aussi une opacifaction de la cornée, une insuffisance aortique, un retard mental et de la kératansulfaturie.

Ce groupe d'affections comprend encore la maladie de Hunter II, la maladie de Sanfilippo III, la maladie de Scheie V et la maladie de Lamy et Maroteaux VI. Elles diffèrent par la gravité de l'atteinte du tissu conjonctif, des déformations physiques et du retard mental, et par la forme des mucopolysaccharides acides qui sont accumulés et excrétés dans les urines.

(Pour les autres aberrations congénitales du métabolisme, *voir* **282-285, 411-414**).

503



504



505





506



507-510. Une enfant d'aspect bizarre avec une micromélie. Cette petite fille présente une combinaison particulière de caractères achondroplasiques et spondylo-épiphysaires. La grosse tête, le visage intelligent et agréable et le tronc de taille normale contrastent avec la gibbosité importante, les membres raides et très courts et la contracture des hanches qui s'oppose à la position debout.

L'urine ne contenait pas de métabolites anormaux. L'examen radiologique du squelette n'a pas été concluant.

507



508



509



510



511. Ostéopétrose (os de marbre, maladie d'Albers-Schönberg). Le nourrisson en présente une forme maligne alors qu'elle est moins grave chez l'enfant plus âgé. Nous présentons ici la forme grave chez ce nouveau-né de 4 jours qui était aveugle et sourd. Il y avait eu une fracture du fémur au cours de l'accouchement. Remarquez la tête volumineuse, le ptosis gauche, les traces nécrotiques de compression sur la région deltoïdienne droite et la paralysie des jambes.

512. La radiographie met en évidence des os d'une densité excessive, une fracture du fémur et une volumineuse opacité hépatique. Cet enfant mourut à l'âge de 3 mois.

513. Lors de l'autopsie, on constata la présence d'une hydrocéphalie, d'une hépatosplénomégalie et d'une atrophie importante du cerveau qui était le siège de kystes.

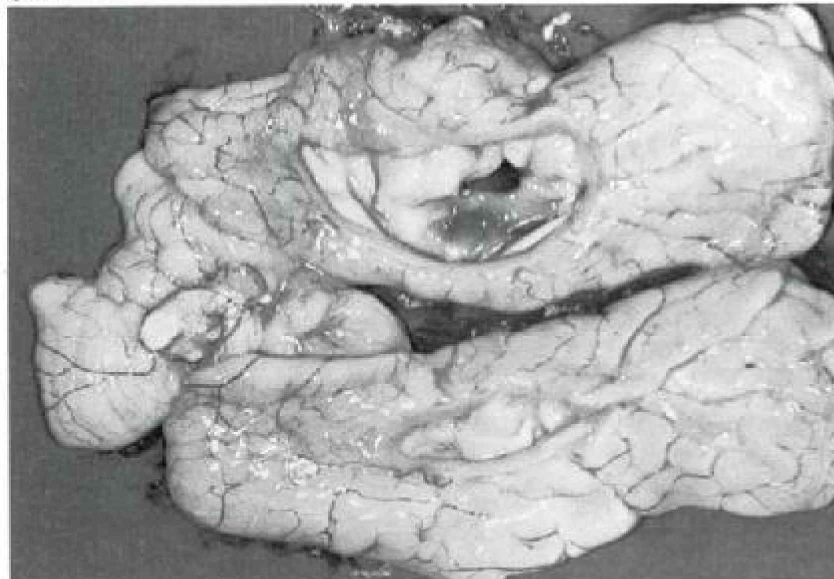
511



512



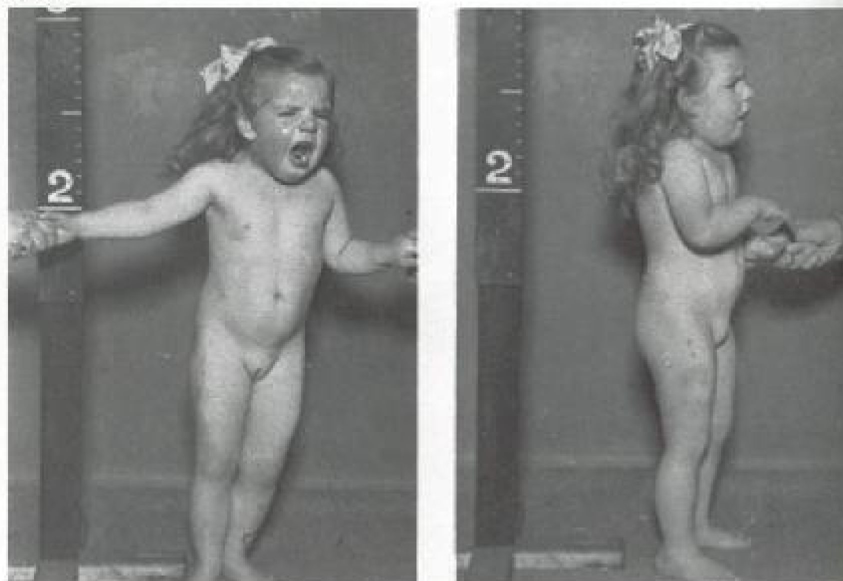
513



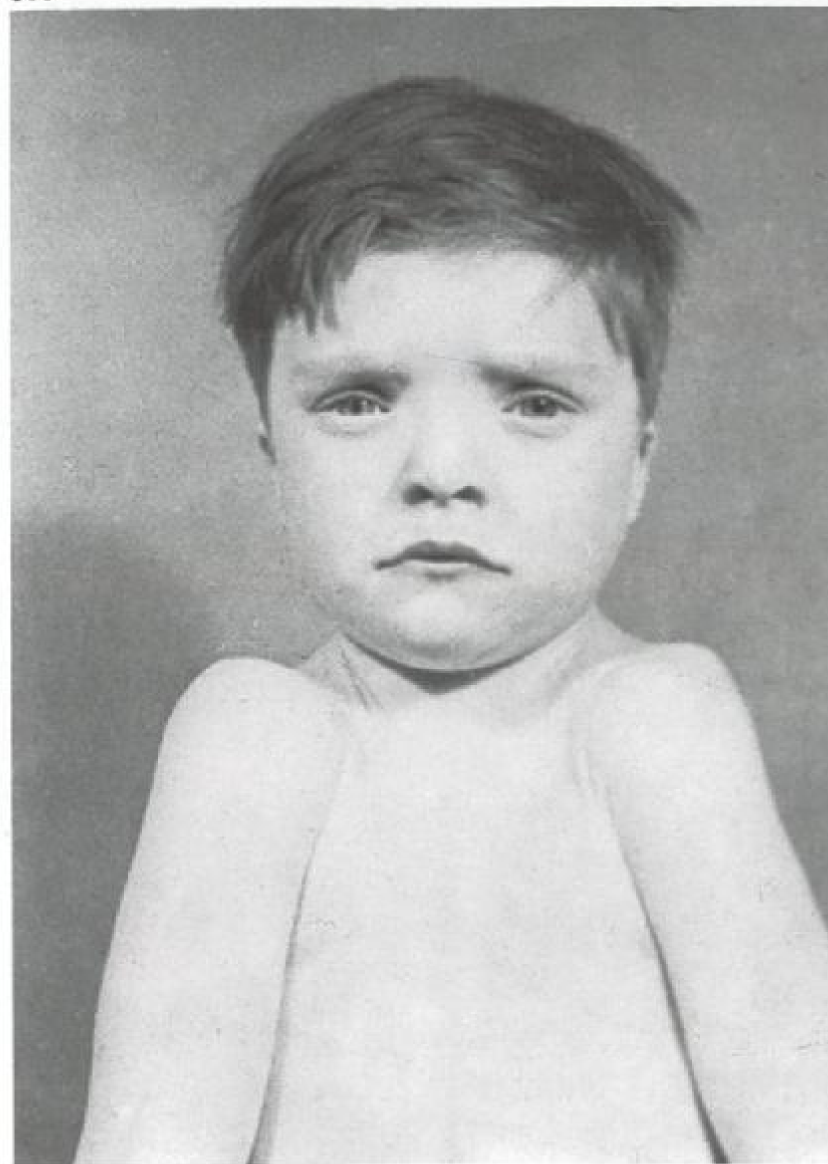
514. Syndrome de Klippel-Feil (brièveté congénitale du cou). La fusion ou la malformation des vertèbres cervicales et des premières vertèbres dorsales provoque la brièveté du cou et une limitation des mouvements, souvent accompagnées d'autres lésions cardiovasculaires ou squelettiques. On a laissé pousser les cheveux de l'enfant pour des raisons esthétiques.

515. Dysostose cléido-crânienne. L'aplasie ou le développement insuffisant des clavicules et la laxité des ligaments laissent les épaules être attirées vers l'avant. On peut aussi voir se produire un défaut de minéralisation des autres parties du squelette.

514



515



516. Acrocéphalo-syndactylie (syndrome d'Apert) chez une petite fille nouveau-née. C'est une affection d'apparition sporadique. Les signes principaux en sont l'acrocéphalie, la syndactylie des doigts et des orteils et la division palatine. La craniosténose va donner lieu à une cécité et à un retard mental.

517-519. Le gros plan montre l'obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales, l'implantation basse des grandes oreilles, la langue charnue, le frein très court et l'absence de segmentation des mains et des pieds.

516



517



518



519



Dysostose craniofaciale (maladie de Crouzon) (**520-527**). C'est une affection dominante autosomique caractérisée par la synostose simultanée et précoce des sutures coronale, sagittale et métopique qui aboutit à une craniosténose progressive et à une hypoplasie des os de la face.

520 et 521. L'aspect à la naissance n'est pas caractéristique en dehors de l'hypertélorisme et de la hauteur du front.

522-524. Au bout de 3 mois la physionomie particulière et l'acrocéphalie ont fait leur apparition. La congestion vasculaire traduit l'hypertension intracrânienne.

520



521



522



523



524



525-526. A l'âge de 6 mois, l'enfant présente une détérioration de son état général (dystrophie cérébrale). Le visage est asymétrique et aplati. L'obliquité antimongoloïde, l'exophtalmie et un pseudo-strabisme divergent ont fait leur apparition.

527. Cet état se caractérise aussi par la saillie de la crête centrale sur le palais dur. Une crâniotomie fut réalisée par la suite.

525



526





527



Dysostose mandibulofaciale (syndrome de Treacher-Collins-Franceschetti) (**528-531**). C'est un syndrome malformatif héréditaire et familial qui intéresse les éléments provenant du premier arc branchial. Le développement du visage et des oreilles est surtout affecté. La surdité est plus ou moins importante.

528. Aspect à la naissance. Remarquez l'hypotrophie du corps et le faciès en tête de poisson.

529. Le fort grossissement du visage montre l'obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales, l'encoche de la partie externe des paupières inférieures, l'absence de cils, l'hypoplasie des os malaires et la micrognathie.

530. Vue de profil des malformations auriculaires. Il existait aussi une atrésie du méat auditif.

531. Division du palais mou et de la luette.

528



529



530



531



532 et 533. Un autre cas plus discret. Ce nouveau-né présente une physionomie semblable sans déformations auriculaires.

534. Syndrome dyscéphalique de François (syndrome de Hallerman-Streiff). C'est une dysplasie craniofaciale qui s'accompagne de malformations oculaires et squelettiques ainsi que d'autres anomalies. La tête et le visage ont l'aspect d'une tête d'oiseau avec un nez recourbé, une microphtalmie, une obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales et une micrognathie, et surtout des anomalies dentaires. La mère de l'enfant présentait des caractères analogues.

532



533



534



535. Typus degenerativus amstelodamensis (syndrome de Cornelia de Lange). C'est une anomalie complexe que nous voyons ici chez une petite fille de 15 mois dont le poids de naissance était de 1 405 g. Son aspect était caractéristique : petite taille, cou court, limitation de l'extension des articulations des coudes, petitesse des mains et des pieds, déformation en flexion des doigts.

536. Le fort grossissement montre des cheveux broussailleux à implantation basse, des sourcils épais et confluents (synophrys), un nez court aux narines retroussées, un allongement du sillon sous-nasal, une lèvre supérieure mince et arrondie vers le bas (bouche de carpe) et une implantation basse des oreilles. L'expression est celle d'un masque. Ces enfants sont des retardés mentaux.

535



536



Les figures 537-546 montrent des malformations de plus en plus importantes de la partie médiane du massif facial et une holoprosencéphalie.

537. La forme la moins marquée. Ce nouveau-né présente un hypotélorisme oculaire, une hypoplasie des os de la face dont le revêtement cutané est redondant, et un nez charnu et large. Tous ces éléments sont plus accusés lorsque l'enfant pleure.

537





538. Une autre forme. L'enfant présente un hypotélorisme, une ensellure nasale aplatie, un nez déformé et un excès de plis cutanés. Son père présentait les mêmes anomalies et avait une division palatine. Remarquez l'ophtalmie blennoragique du côté droit.

539. Holoprosencéphalie-arhinencéphalie. Il existe un hypotélorisme marqué, une gueule de loup complète et large, une aplasie de la cloison nasale et de l'espace sus-labial, un seul orifice nasal et des narines évasées. Ce phénotype est généralement lié à la malformation d'un cerveau dépourvu de lobes. La survie est de courte durée.

540. Cyclopie. C'est la forme la plus grave de la dysplasie cérébro-faciale. Le corps est bien développé par ailleurs.

538



539



540



541. Le fort grossissement montre une microcéphalie importante, une cavité orbitaire unique où les globes oculaires ont fusionné, un nez rudimentaire séparé par un sillon marqué de l'espace sous-nasal qui est allongé. Cet enfant a survécu plusieurs jours. L'autopsie a permis de constater la fusion des lobes frontaux et la présence d'un seul tractus optique. Les voies olfactives faisaient défaut.

542. Syndrome de Pierre Robin. Notez l'hypoplasie du maxillaire inférieur, l'importance de la micrognathie et les malformations de l'oreille qui est aplatie. Les difficultés respiratoires et alimentaires sont provoquées par la glossoptose, c'est-à-dire la chute de la langue en arrière, et par la division palatine.

541



542



Hyperostose corticale infantile (syndrome de Caffey) (**543-546**). C'est une affection de la première enfance. On a récemment signalé des rechutes chez l'enfant plus âgé.

543 et 544. A l'âge de 3 mois, cet enfant bien nourri présente une tuméfaction marquée de la mâchoire. Ses membres présentent le même genre de lésion.

545. Examen radiographique. On constate l'existence d'un épaississement périosté des os longs (radius et cubitus) avec des bandes claires aux extrémités épiphysaires distales, qui confirment le diagnostic.

546. A un stade plus avancé les os se développent et le cortex s'amincit. La cavité médullaire est augmentée de volume et montre peu de trabéculation. Les tissus mous sont œdématiés. Cette affection évolue spontanément vers la guérison.

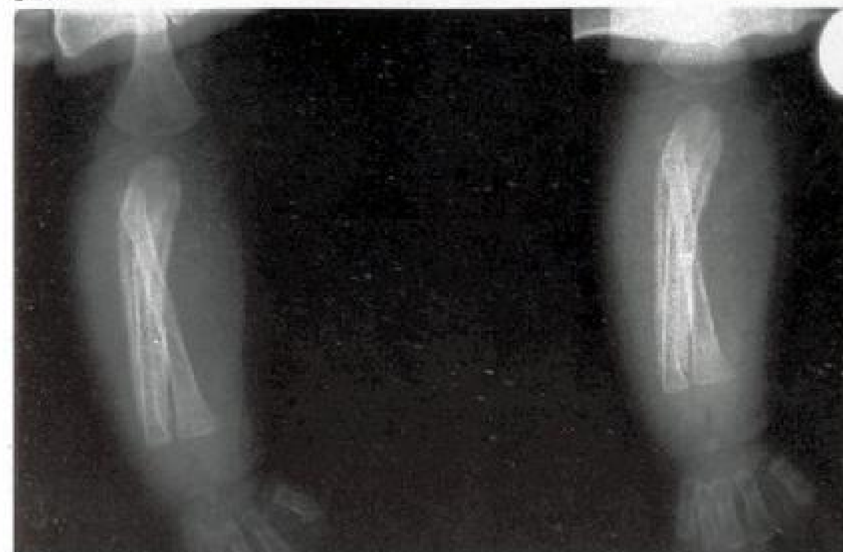
543



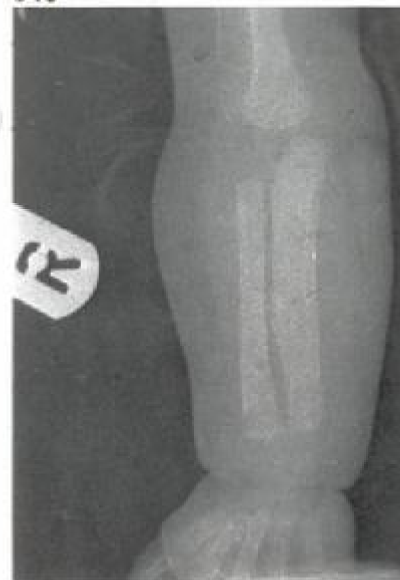
544



545



546



Angiomatose encéphalo-trigéminée (syndrome de Sturge-Weber-Dimitri) (**547-549**).

547. Nouveau-né porteur d'un angiome plan (naevus flammeus) dont l'extension unilatérale à partir de la ligne médiane sur le territoire de la première branche du trijumeau est évocatrice d'anomalies vasculaires intracérébrales qui donnent lieu à une atrophie cérébrale et à des lésions oculaires. La radiographie du crâne mettrait en évidence des calcifications « en rails de tramway ».

548 et 549. Un cas analogue. Chez cet enfant de 18 mois la lésion s'est étendue. Remarquez la présence d'un blépharospasme du côté gauche, la buphtalmie bilatérale et la mydriase. La pression oculaire était augmentée.

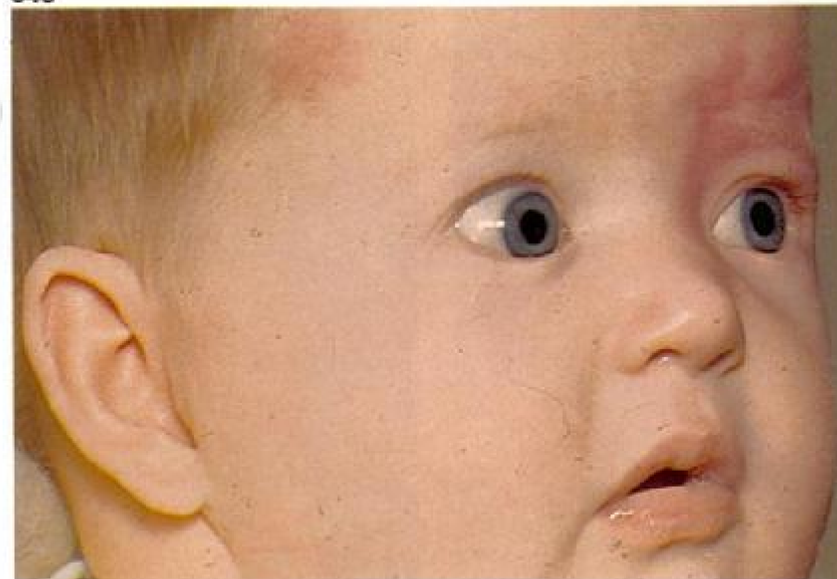
547



548



549



550-552. Syndrome d'Ehler-Danlos (hyperélasticité cutanée). C'est une affection du tissu conjonctif qui s'accompagne d'une hyperélastose et d'une diminution du collagène. Les plis cutanés de ce nouveau-né peuvent être décollés du corps, même dans les régions où la peau est très adhérente, au niveau de la hanche par exemple (dermatochalasie). Par la suite on voit apparaître une extrême fragilité de la peau et une hyperlaxité articulaire.

553. Redondance du revêtement cutané cervical. Il ne doit pas être pris pour une hyperélastose. Cet état peut être lié à une aberration chromosomique.

550



551



552



553



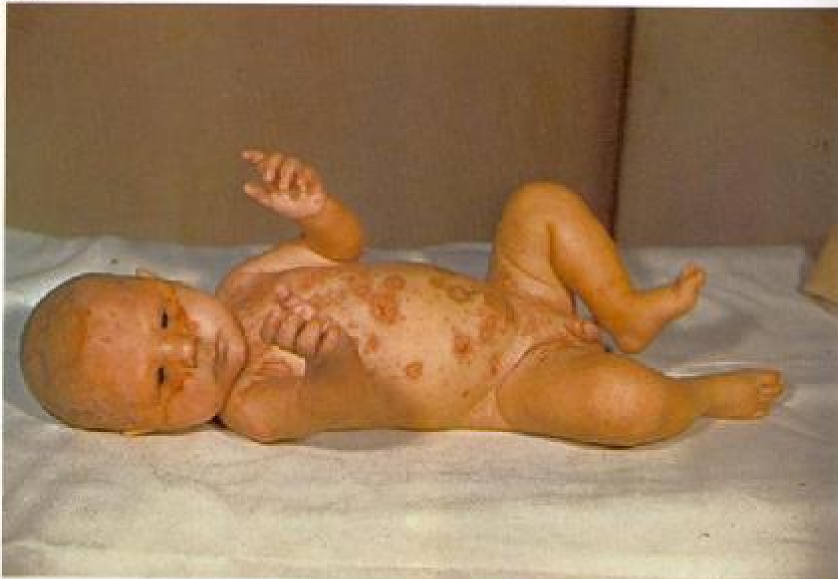
L'érythème polymorphe (554-557). C'est une manifestation toxi-allergique qui, dans le cas présent, traduit une réaction aux sulfamides à action prolongée.

554. Aspect général. Ce nourrisson de 5 mois a été traité pour une infection respiratoire. L'éruption apparaît surtout au niveau de la face, du cou et du tronc.

555 et 556. Gros plan. On voit l'éruption à ses différents stades. Sur le cuir chevelu et sur la partie supérieure du visage les plaques sont confluentes et sont entourées de croûtes sombres. Le tronc est recouvert de lésions bulleuses dont certaines ont un centre nécrotique entouré d'un halo érythémateux surélevé.

557. L'effet du traitement par la cortisone est spectaculaire.

554



555



556



557



558 et 559. Acrodynie (maladie rose). C'est une réaction de sensibilisation consécutive à l'absorption prolongée de médicaments à base de mercure (poudre dentifrice, calomel). Les paresthésies et les sueurs profuses des mains et des pieds amènent l'enfant à se frotter et à se gratter sans arrêt et à devenir de plus en plus irritable. La peau des mains est détrempée et desquame en grands lambeaux (**558**). Les plantes des pieds sont rouges et œdématiées (**559**). Cette affection est rare de nos jours, depuis que la vente de ces produits est réglementée.

558



559



560 et 561. Neurofibromatose (maladie de von Recklinghausen). C'est une affection héréditaire à transmission autosomique dominante caractérisée par une large dissémination de neurofibromes et par une pigmentation caractéristique. Les neurinomes qui se forment à l'intérieur du crâne affectent le nerf acoustique et le nerf optique. Plusieurs membres de cette famille en étaient atteints et ce nourrisson de 3 mois présente des neurofibromes cutanés brun-rouge sur le corps et une tache couleur *café au lait* sur l'épaule droite.

560



561



LES MALFORMATIONS INTESTINALES ET UROGÉNITALES

Mégacolon congénital par agénésie ganglionnaire (maladie de Hirschprung) (**562-563**). L'agénésie des cellules ganglionnaires dans la sous-muqueuse du côlon rectosigmoïdien donne lieu à une distension et à une hypertrophie du côlon au-dessus du rétrécissement et à une constipation grave. C'est une affection familiale qui atteint surtout les sujets masculins.

562. La distension de l'abdomen fait un contraste avec le mauvais état général de ce nourrisson de 8 mois.

563. A l'autopsie on constate que le segment recto-sigmoïdien est rétréci, ce qui provoque une distension du côlon proximal.

564. Mégacôlon fonctionnel. La distension abdominale est consécutive à l'hypotonie des muscles abdominaux et à une constipation chronique. Cette petite fille âgée de 2 ans présentait un syndrome de Down.

562





563



564



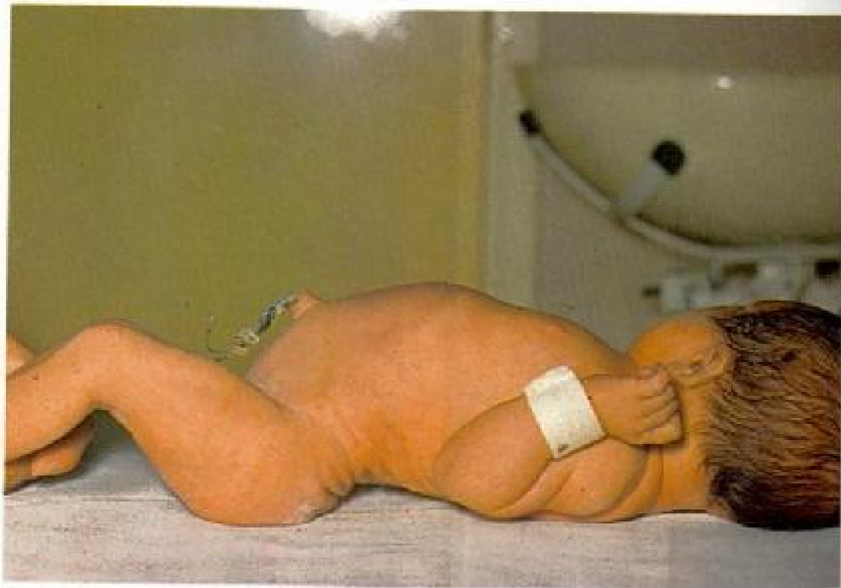
565. Occlusion intestinale provoquée par un bouchon de méconium. Ce nouveau-né présente une distension abdominale et des ondes péristaltiques visibles. Il a été guéri par l'ablation du bouchon.

Méga-uretère (566-569). Son étiologie est très semblable à celle de la maladie de Hirschprung à laquelle il est souvent associé. On pense qu'un trouble de l'innervation parasympathique est à la base du défaut de fonctionnement de la couche externe de la musculeuse, de la distension de la vessie et du reflux vésical. Il faut éliminer l'éventualité d'une obstruction d'origine anatomique.

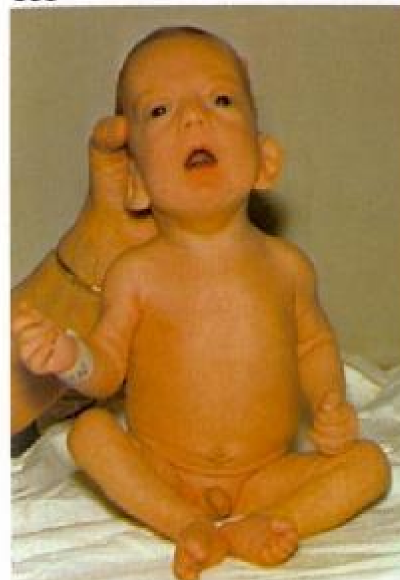
566-568. Un nouveau-né qui présente plusieurs caractères particuliers. L'implantation basse des oreilles malformées et les épais replis cutanés sous-oculaires évoquent le faciès du syndrome de Potter. Cet enfant présentait des signes urinaires.

569. Urographie rétrograde. Elle a mis en évidence une distension de la vessie, des méga-uretères bilatéraux et sinueux, et une hydronéphrose droite.

565



566



567



568



569

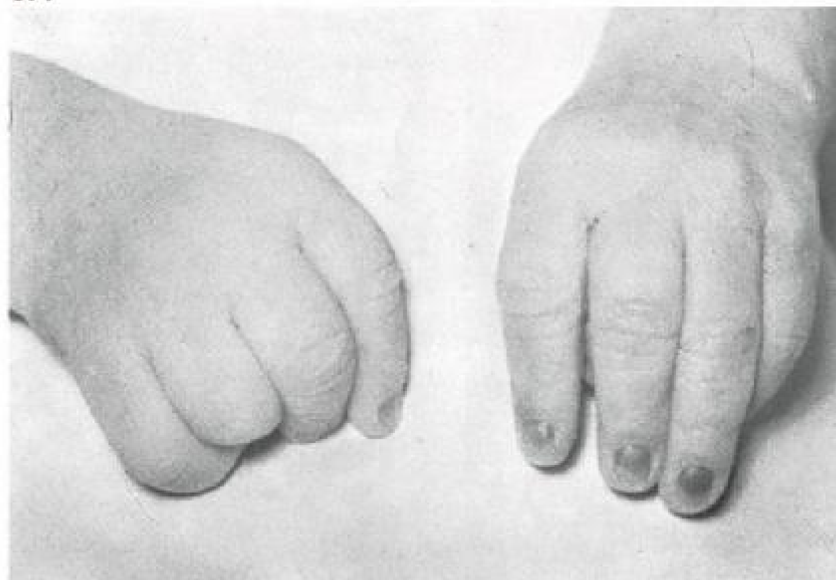


570 et 571. Agénésie rénale. Ce nouveau-né ne présentait pas le faciès classique du syndrome de Potter. L'implantation basse des oreilles était le seul signe évocateur d'une anomalie rénale. Remarquez le menton fendu et bifide, l'obliquité antimongoloïde de la fente palpébrale et la déformation en flexion des mains qui rappellent le syndrome de la trisomie 18 E1.

570



571



LES TROUBLES DU SYSTÈME PILEUX

Une pilosité excessive *(hirsutisme)* et la perte des cheveux (alopécie) peuvent être liées à différentes affections. Nous présentons ici quelques troubles particuliers du système pileux.

572. Hypotrichose. Le cuir chevelu de ce nouveau-né est à peine couvert d'un duvet fin qui tombe progressivement.

573. Alopécie physiologique. L'enfant qui roule sa tête et la frotte sur l'oreiller provoque une disparition de ses cheveux sur la face postérieure de sa tête. Cet ennui disparaît avec l'apparition de la station assise.

574. Trichotillomanie. Des plaques d'alopécie sont dues au fait que l'enfant tire et arrache ses cheveux, ce qui est un tic nerveux traduisant un trouble affectif.

575. Calvitie congénitale du type androgénique de l'adulte chez un nourrisson anormal qui présente une déformation en flexion des doigts (*voir syndrome de Patau et Edward*).

572



573



574



575



576. Alopécie congénitale en aires. C'est un trouble ectodermique qui apparaît sur une peau atrophique.

577. Alopécie complète. C'est un trouble congénital et familial consécutif à l'arrêt du développement des follicules pileux.

Cette fillette de 8 ans ne présente que quelques rangées de cheveux sur son crâne. Elle n'a ni sourcils, ni cils, ni pilosité corporelle. Elle a présenté des troubles graves du comportement qui n'ont pas été modifiés par le port d'une jolie perruque.

576



577





578. Hypertrichose. Ce nouveau-né présente une grosse touffe de cheveux qui dessine une crête de coq et que l'on ne peut pas aplatir.

579. Un cas analogue avec une chevelure abondante et indisciplinée qui recouvre toute la tête. On pense que ces enfants hypernerveux présentent un état spastique des muscles érecteurs des cheveux.

580. Hirsutisme de la partie supérieure du dos et du cou de cet enfant déficient mental. L'implantation basse des cheveux est bien dessinée et se continue avec la pilosité du corps.

578



579



580



Hypertrichose familiale idiopathique (581-585). Il s'agirait d'une augmentation de la sensibilité des follicules pileux à des taux normaux d'androgènes.

581. A l'âge de 4 ans ce petit garçon a des traits rudes, un thorax en bréchet, un corps très musclé, une hypertrichose généralisée, une chevelure abondante et épaisse, bien dessinée sur la nuque, et des sourcils et des cils épais. Son pénis et ses testicules sont très développés pour son âge chronologique.

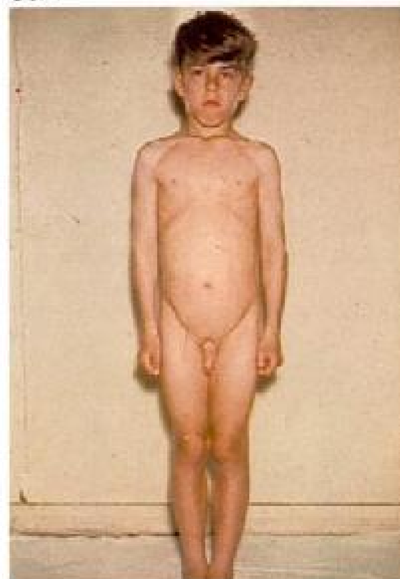
582 et 583. A l'âge de 9 ans son aspect général s'est amélioré mais l'hypertrichose du cuir chevelu et surtout de la face a augmenté. Remarquez la continuité des cheveux et de la pilosité faciale **(583)**.

581





582





583





584. A l'âge de 11 ans à la période pubertaire, la pilosité s'est encore développée, surtout sur le visage, sur les membres, et les cheveux sont très abondants. L'âge osseux est très avancé. Les dosages hormonaux, l'étude du sexe chromatinien et l'analyse chromosomique donnent des résultats normaux. Le père de cet enfant présentait le même aspect de son système pileux.

585. Un autre cas. Cette fillette de 8 ans n'a pas de lien familial avec l'enfant précédent mais a des caractères étonnament semblables. Comme son système pileux lui avait valu d'être surnommée «gorille» par ses camarades de classe, elle avait la phobie de l'école.

584



585





LE SYNDROME DES ENFANTS BATTUS (LÉSIONS NON-ACCIDENTELLES)

Ce syndrome comporte des lésions physiques répétées, la privation de nourriture, de soins et d'affection chez de jeunes enfants à la suite d'une perturbation grave de la relation parent-enfant.

Le tableau clinique en est bizarre et va de la petite meurtrissure aux fractures multiples à différents stades de consolidation et à des lésions internes parfois mortelles. Le diagnostic est difficile et mal accepté. Il faut d'abord exclure des troubles organiques.

La réinsertion de ces enfants dans une famille à problèmes représente un travail psycho-social et légal très compliqué.

586. Violences. Ce petit garçon de 18 mois, né hors du mariage, est tombé d'une hauteur importante «en jouant» avec sa mère. La couleur de l'ecchymose péri-orbitaire et le ptosis gauche évoquent une ancienne fracture de la fosse antérieure. La contusion hémorragique récente de la tempe gauche traduit un traumatisme récent.

586



587. Un autre cas. Ce petit mongolien de 6 ans est issu d'un milieu social élevé. Son attitude résignée et désespérée, les nombreuse meurtrissures de son visage et de son corps, la tuméfaction de ses lèvres et les croûtes de sang séché qui entourent ses narines témoignent des violences qu'il a subies.

588. Négligence. Cette petite fille de deux ans et demi vivait chez des parents nourriciers. Remarquez son expression apeurée, la distension de son abdomen et les signes de rachitisme de son thorax, de ses poignets et de ses chevilles. Sa croissance et son développement intellectuel étaient retardés.

589. Malnutrition. Ce petit garçon de deux ans était le plus jeune enfant non désiré d'une famille nombreuse. Son expression pathétique et apeurée et les signes évidents de malnutrition font penser à une carence vitaminique et à une malabsorption. Remarquez qu'il se raccroche à un bout de chiffon qu'il suce chaque fois qu'il est malheureux.

590. Un an plus tard dans un établissement spécialisé. Son état physique s'est considérablement amélioré. Le trouble affectif est encore évident. Il se raccroche au même «fétiche» que sur la photographie précédente.

587



588



589



590



Les Tumeurs

591. Gros kyste pédiculé fixé au gros orteil gauche.

592. Lymphangiome caverneux. C'est une tumeur fréquente, généralement bénigne mais suceptible d'infiltrer les éléments sous-jacents et de récidiver après l'ablation chirurgicale.

591



592



593-595. Lymphangiome sublingual kystique chez un nourrisson de 2 mois. La tumeur existait à la naissance et a atteint progressivement la taille que montre la photographie, tout en ne provoquant qu'étonnament peu de troubles respiratoires ou alimentaires. Sa consistance molle et spongieuse permettait de la comprimer et de la déplacer passagèrement (**595**).

596 et 597. Après son aspiration et sa résection partielle, le prognatisme du maxillaire inférieur persiste et l'enfant continue à garder la bouche ouverte.

593



594



595



596



597



598. Hygroma du cou. C'est un lymphangiome kystique qui a tendance à augmenter rapidement de volume et à gagner le médiastin. Il faut absolument l'exciser.

599. Corne frontale. Cette excroissance siégeait au niveau du front et était fixée à l'os frontal au-dessus de la base du nez. Elle fut excisée lorsque l'enfant avait 10 jours. L'examen histologique montra des foyers d'ossification avec une néoformation de cartilage osseux et de moelle dans le tissu sous-cutané. Il s'agissait probablement d'une malformation dysembryoplasique (hamartome).

600. A l'âge de 1 an. On note l'apparition d'un hypertélorisme marqué, d'une obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales et d'un strabisme divergent alterné. Le tissu cicatriciel superflu avec un noyau osseux a atteint l'extrémité du nez qui est retroussé.

601 et 602. A l'âge de 3 ans. La déformation particulière de la face a augmenté. On a exploré la cicatrice et réséqué un petit kyste de la région de la glabelle.

598



599



600



601



602



Le neuroblastome (603-606) est la tumeur maligne la plus fréquente de la petite enfance. Il est issu de la région surrénalienne et de la chaîne sympathique de l'abdomen ou du thorax et a une tendance marquée à métastaser dans tout l'organisme. C'est une tumeur très fortement radiosensible qui peut régresser spontanément et se transformer en un ganglio-neurone asymptomatique.

603. Tableau clinique. Cette petite fille de 3 mois présentait de l'agitation, des sueurs et une distension abdominale. L'urographie intraveineuse et la radiographie de son abdomen mirent en évidence une masse volumineuse qui siégeait du côté droit et repoussait le rein vers le bas. L'exploration chirurgicale et la biopsie d'un foie énorme montrèrent du tissu hépatique à maturité contenant de nombreux foyers de neuroblastomes. Cette enfant fut considérée comme inopérable.

604. Au bout de trois mois de traitement à la Vitamine B_{12}. Le foie est revenu à des dimensions normales et le périmètre abdominale a passé de 67,5 cm à 46 cm. On a poursuivi le traitement par la Vitamine B_{12}.

603



604



605. La même enfant en excellente santé à l'âge de 2 ans.

606. A l'âge de 6 ans, l'état restait bon. La valeur du traitement par la Vitamine B_{12} reste discutable étant donné la possibilité d'une régression spontanée.

607. Un autre cas. Il s'agit d'un garçon de 8 ans chez qui la progression rapide de la volumineuse tumeur et les nombreuses métastases osseuses ont été rapidement mortelles.

605





606





607





608-610. Adénocarcinome congénital. C'est une forme très rare de néoplasme. Il existait à la naissance de très nombreuses métastases dans la peau et dans les poumons. L'enfant est mort à 10 jours.

608



609



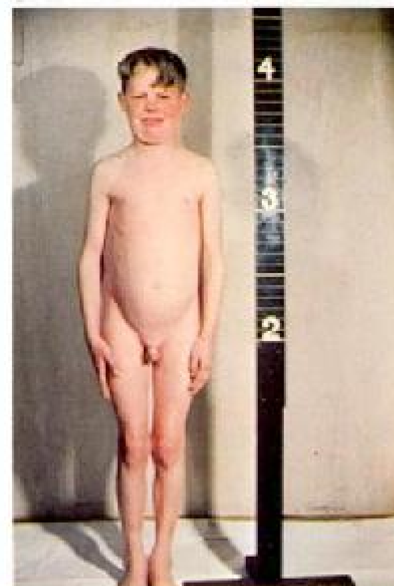
610

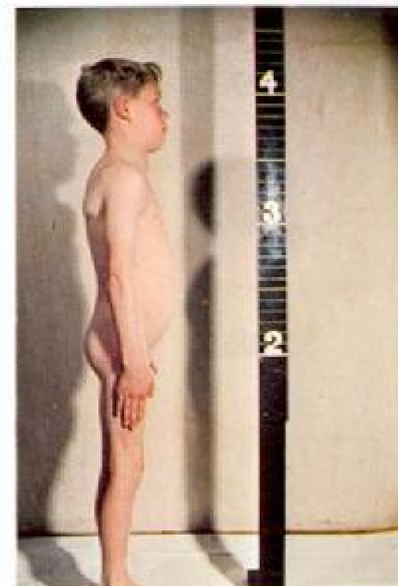


611 et 612. Carcinome de la thyroïde. Ce garçon de 8 ans présentait une raucité de la voix et des nodules indolores du cou. Remarquez que son état général semble à tort très satisfaisant. La biopsie montra la présence d'un cancer anaplasique d'une très grande malignité et l'enfant mourut peu après.

(Voyez aussi : tératome lombo-sacré, **100** ; tumeurs cortico-surrénalienne, **423-425** ; tumeur ovarienne de la granulosa, **426-427** ; fibromes pré-auriculaires, **435-438**.)

611





612





Affections diverses

Nous présentons des anomalies mineures qui, bien que bénignes, peuvent simuler des affections beaucoup plus graves.

613. Garçon de 8 ans aux oreilles pendantes. Les grands pavillons plats sont décollés et penchent en avant du fait de l'absence de l'anthélix. C'est un défaut esthétique qui devra être corrigé avant l'âge scolaire pour éviter à l'enfant qu'on ne se moque de lui.

614. Langue blanche et saburrale par suite d'une hypertrophie des papilles filiformes au cours d'une affection fébrile avec déshydratation.

615. Langue scrotale. C'est une anomalie congénitale et familiale dont l'étiologie est inconnue. Le dessin cérébriforme ou folié des sillons est permanent, ce qui contraste avec la *langue géographique* dont l'aspect change continuellement (*voir* **326**).

613



614



615



616. Stomatite et muguet (moniliase). Cette infection est apparue au cours d'un traitement antibiotique prolongé.

617. Acné, séborrhée et hypertrichose faciale. Ce sont les effets secondaires d'un traitement à l'ACTH chez un nourrisson de 3 mois.

618. Doigts et orteils surnuméraires qui constituent une anomalie mineure ; c'est une forme fruste de polydactylie qui est parfois associée à d'autres aberrations. Elle se voit plus fréquemment chez les enfants de couleur.

619. Syndrome de l'enfant flasque, hypotonie bénigne congénitale (Walton). L'hypotonie musculaire et la laxité ligamentaire permettent aux articulations un jeu excessif sans gêne. Cet état s'améliore progressivement mais le développement est retardé. Le diagnostic se fait par exclusion (*voir* **27, 28, 30, 458** et **459**).

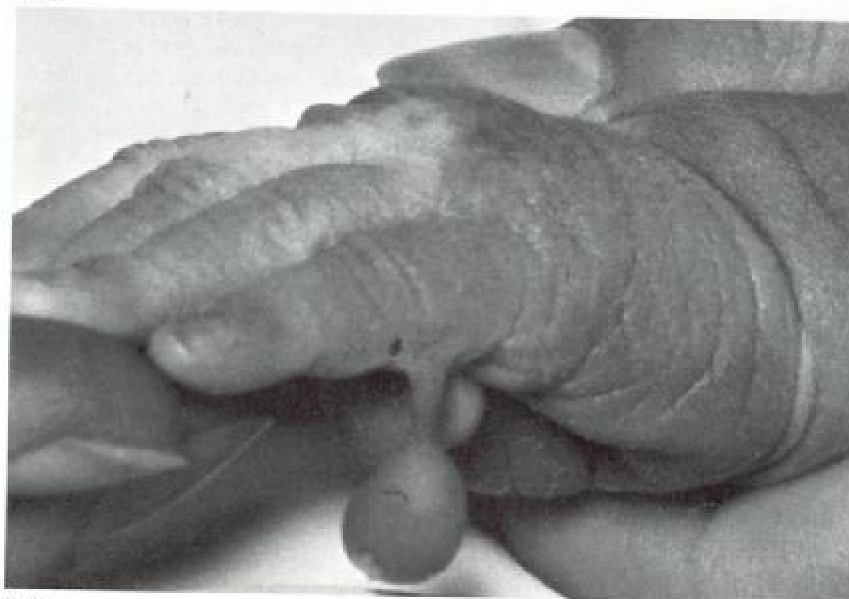
616



617



618



619



620. Pseudo-dysplasie de l'articulation coxo-fémorale. Chez cette petite fille de 4 mois, l'asymétrie marquée des plis de la cuisse évoque une luxation congénitale de la hanche. La vue postérieure montre que le pli fessier gauche est plus haut que le droit mais le sillon fessier est bien droit et les plis des genoux et des chevilles sont symétriques, ce qui fait le diagnostic.

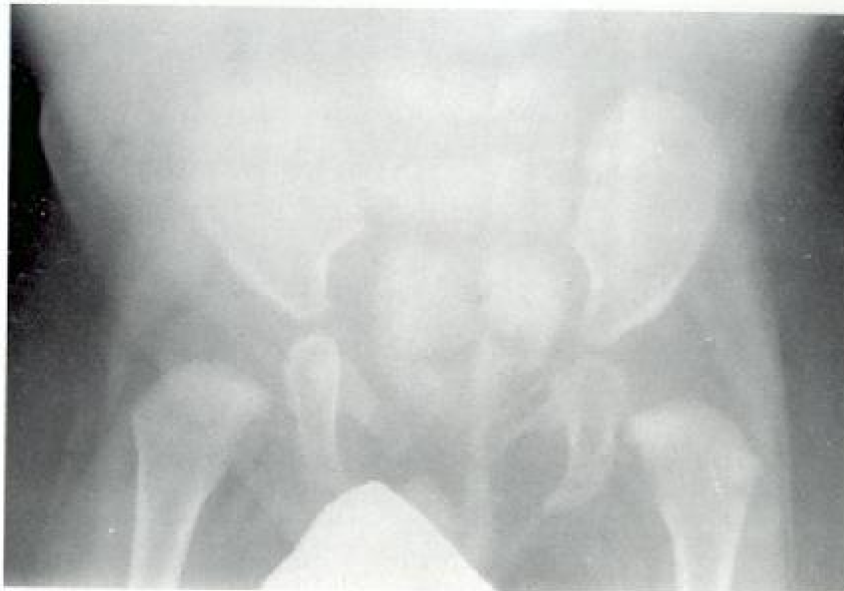
621. La radiographie de l'articulation coxo-fémorale montre un léger aplatissement de l'acétabulum qui n'a guère d'importance à cet âge.

622. L'abduction maximale de l'articulation est égale et n'est pas limitée. Le signe d'Ortolani du ressaut à l'entrée et à la sortie n'existe pas, ce qui exclut l'éventualité d'une luxation.
Cet examen doit faire partie de l'examen systématique d'un nouveau-né.

620



621



622



623. Synéchies de la vulve (adhérences des petites lèvres). Le vestibule est recouvert par une fine membrane translucide.

624. Traitement. On déchire la membrane en exerçant une traction douce vers l'extérieur. L'application d'une pommade aux œstrogènes empêche une rechute. Cette affection peut, lorsqu'elle est négligée, donner lieu à une irritation et à une infection ascendante.

625. Augmentation du volume du clitoris chez une petite fille nouveau-née. Il existe normalement des différences de taille mais il faut exclure l'éventualité d'une virilisation (*voir* **233-234, 411-414**).

623



624



625



Appendice

LES SELLES

La vue, l'analyse et les caractères bactériologiques des selles peuvent apporter des informations utiles sur la fonction digestive d'un nourrisson. Des variations de consistance, de fréquence, de couleur et d'odeur traduisent l'existence de troubles spécifiques et l'analyse des selles aide à évaluer l'absorption et les carences enzymatiques éventuelles.

626. Le méconium. La première selle émise dans les 36 heures qui suivent la naissance est précédée de l'évacuation d'un bouchon de méconium qui est une substance vert-noirâtre formée de cheveux déglutis, de cellules épithéliales et de sécrétions intestinales riches en mucopolysaccharides. Sa teneur en albumine est élevée dans les cas de mucoviscidoses, de melaena et d'atrésie intestinale.

627. La Selle de transition montre une modification progressive de la couleur et de la consistance en raison du début de l'alimentation lactée (de gauche à droite, premier, deuxième et quatrième jour).

628. Les selles d'enfant nourri au sein sont jaune d'or, molles, légèrement acides et contiennent des petits caillots de graisse molle et de caséine. Les bactéries qu'elles contiennent sont surtout du groupe Lactobacillus et en particulier du Lactobacillus bifidus dont la croissance est favorisée par un « facteur bifidus » que l'on trouve dans le lait maternel.

629. Les selles d'enfant nourri au lait de vache sont jaune pâle, pâteuses, homogènes, sèches et alcalines, et contiennent de nombreux caillots de savons calciques. Les bactéries coliformes y prédominent (E. coli) et au début l'enfant ne leur oppose qu'une faible résistance. On a montré une plus forte incidence d'affections intestinales, respiratoires ou autres chez les nourissons nourris artificiellement.

626



627



628



629



630. Les selles vertes sont dues à un transit intestinal trop rapide ou à une oxydation de la bilirubine en biliverdine par suite d'une oxydation bactérienne lorsqu'elles restent exposées à l'air.

631. Les selles vertes muqueuses sont dues à une irritation intestinale et à une accélération du péristaltisme au cours d'une infection.

632. Les selles pâles et acholiques contiennent de la stercobiline incolore par suite d'un manque de bile ou d'une réduction incomplète de la bilirubine.

633. Les selles rouges ou noires traduisent la présence de sang qui provient de la partie basse ou de la partie haute du tractus intestinal.

634. Les scybales résultent d'une insuffisance de l'alimentation au sein et de l'absorption liquidienne.

630



631



632



633



634



635. Les selles qui ressemblent à des petits cailloux de l'enfant nourri artificiellement sont faites de caillots de caséine et de savon calciques non digérés, et sont dues à des spasmes du côlon.

636. Les selles volumineuses brun sombre apparaissent dans les cas de constipation lorsque des protéines et des graisses en excès dans le régime alimentaire ne sont pas équilibrées par l'addition d'hydrates de carbone facilement fermentescibles.

635



636



INDEX

Les numéros indiqués se réfèrent aux numéros des illustrations et non aux numéros des pages.

Aberrations congénitales du métabolisme, **282-285, 411-414, 501-506**
Abdomen en nacelle, **255, 263**
Abdominale, distension, **139, 140, 141, 151, 153, 161, 205, 207-209, 213, 252, 256, 257, 268, 269, 270, 272, 275, 276, 397, 423, 426, 442, 562, 564, 565, 590, 603**
Achondroplasie, **493-497**
 avec dysplasie spondylo-épiphysaire, **507-510**
 pseudo, **498**
 thanatophore, **499, 500**
Acné
 néonatale, **214, 215**
 traitement de l', par l'ACHT, **617**
Acrocéphalie, **82, 522-524**
Acrocéphalosyndactylie, **516-519**
Acrocyanose
 néonatale, **1, 25**
 septique, **170**
Acrodynie, **558, 559**
Acromélie, **111**
Addison, maladie d', **406-407**
Adénocarcinome congénital, **608-610**
Adénoïdien, faciès, **279, 280**
Adiposogénital (syndrome), **489**
Agénésie
 rénale, **570, 571**
 supranucléaire du nerf facial, **71**
 du triangulaire des levres, **71**
Albers-Schönberg, maladie d', **511-513**
Allergie, **314-329**
 complications de l', **320-324**
 cutanée, **314-319**
 langue géographique de l', **326**
 maniérisme de l', **327, 328**
 respiratoire, **325-329**
Alopécie
 par traitement stéroïdien, **345**
 par trichotillomanie, **574**
 partielle, **572-576**
 totale, **577**
Amaigrissement, **144, 148, 254, 259, 267-269, 275**
Amputation intra-utérine, **74, 108**
Anasarque fœto-placentaire, **201**
Anémie
 congénitale par transfusion fœto-maternelle, **196**
 de Cooley, **386-388**
 hémolytique, **198-202**
 hypochrome ferriprive, **383**
 hypoplasique de Blackfan-Diamond, **389-392**
Anencéphalie et hémicranie, **101, 102**
Angiomatose encéphalo-trigéminée, **547-549**
Anomalies du 1er arc embryonnaire, **112-118**
Anophtalmie, **437, 438**
Anus, imperforation de l', **142**
Apert, syndrome d', **516-519**
Aplasie
 des canaux biliaires, **207-213**
 des clavicules, **515**
 des os de la face, **537**
 du péroné, **111**
 pulmonaire, **136**
 des voies olfactives, **541**
Arhinencéphalie, **539**
Arnold-Chiari, phénomène d', **95-97**
Arthrogrypose partielle, **226-228**
Articulation coxo-fémorale
 asymétrie des plis cutanés, **620**
 pseudodysplasie de l', **620-622**
 signe d'Ortolani de la luxation de l', **622**
Aspect cushingoïde
 de l'erythrogenesis imperfecta, **389-392**
 dans la néphrose, **342-345**
 du nouveau-né d'une mère diabétique, **225**
 dans le purpura thrombocytopénique congénital, **194**
 par suralimentation, **261**
 du traitement par les stéroïdes, **342-345, 347, 348**
Ascite
 de l'atrésie biliaire, **208-213**
 de l'érythroblastose fœtale, **201**
Atéliose, **309**
Atrésie
 anale, **142**
 de l'artère pulmonaire, **121, 122**
 duodénale, **131, 132**
 du méat auditif, **530**
 des voies biliaires, **207-213**
Autisme infantile, **490-492**
Babinsky, réflexe de, **12, 26**
B.C.G., vaccination par le, **381, 382**
«Bébé Hercule», **413**
Bec de lièvre et division palatine, **112-115, 437, 516, 531**
 chirurgie plastique du, **116-118**
Blennorrhée néonatale, **538**
Blépharite, **318**
Blépharospasme, **229, 231, 548**
Bohn, nodules de, **18**
Bombement du front
 dans l'achondroplasie, **493**
 dans le nanisme de Silver-Russel, **312**
 dans la thalassémie majeure, **386**
Bosse séro-sanguine, **55**
Bouddha, position de, **251**
Brachydactylie, **105, 232, 439**
Brushfield, taches de, **447**
Buphtalmie, **549**

Cachexie du nourrisson, **256, 257, 259**
Caffay, syndrome de, **543-544**
Caractères du visage
 en bec d'oiseau, **312, 324**
 de l'hypothyroïdie, **393-404**
 de la maladie de Hurler, **501, 502**
 en masque, **536**
 dans le mongolisme, **468-474**
 dans la maladie de Morquio, **503-506**
 particuliers, **467, 532, 533, 601, 602**
 en tête de poisson, **528**
 de Potter, **566-568**
 triangulaire, **311, 312**
Cataracte unilatérale, **229-231**
Carcinome, **608-612**
Carpe, bouche de, **536**
Cécité, **501, 502, 511, 516**
Céphalhématome, **56, 57**
 suppuré, **58**
Cérébrale, irritation, **25, 26, 61, 62, 64, 162**
Chilo-gnatho-palatoschisis, **114**
Chondrodystrophie, **493-497**
Chromosomiques, troubles, **431-484**
 Cri du chat, maladie du, **441**
 Down, syndrome de, **442-484**
 Goldenhar partiel, syndrome de, **435, 436**
 Trisomie 18 E1 (Edwards), **439**
 13-15 D1 (Patau), **431-434**

Clinodactylie, 455
Clitoris, hypertrophie du, 234, 411-414, 625
Coagulation intravasculaire disséminée, 167-169
Collagénoses, 330-348
Collodion, bébé-, 186-193
Complexe primaire de Ranke, 369
Constipation, 395, 562-564, 636
Convulsions, 64, 65, 72, 121, 122, 160, 282-285
Cordon ombilical
  circulaire du cou, 52
  dans l'érythroblastose fœtale, 202
  kyste hémorragique du, 74
  ligature du,
  avec un clamp en plastique, 2
  avec un lien de caoutchouc, 3
Cornélia de Lang-Brachman, syndrome de, 535-536
Cou court congénital, 431, 488, 504, 514, 535
Craniosynotose, 81-82, 516, 520-527
Crétin goitreux, 404
Cri du chat, maladie du, 441
Croissance, troubles de la,
  dans l'hypothyroïdie, 402
  de la malnutrition, 259, 590
  dans le mongolisme, 474
  dans les mucopolysaccharidoses I et IV, 501-506
  après un traitement par les stéroïdes, 390-392
Crouzon, maladie de, 520-527
Cushing, syndrome de, 408-410
Cutanées, affections, 176-193, 547-561
Cutisation de l'ombilic, 79
Cyanose
  par aplasie pulmonaire, 136
  centrale, 120-122
  par détresse respiratoire, 150
  par hernie diaphragmatique, 133
  dans le cas de jumeaux, 155
  périphérique, 119-122
  position du Bouddha, 251
Cyclopie, 540-541

Déformation des doigts en flexion, 75, 226, 432, 439, 440, 571, 575
  dans la trisomie 18 E1, 439
Dents
  coloration vertes des, 210
  irrégulières dans le mongolisme, 449
  néonatales, 32
Dermite
  atopique, 317-319
  exfoliatrice (Ritter), 164-165
  séborrhoïde (Moro), 176-182
Dermatochalasie, 550-552
Desquamation
  physiologique, 23, 24
  de l'acrodynie, 558
  du bébé-collodion, 190
Détresse respiratoire, 104, 133, 136, 150-153, 157
Développement précoce, 262, 289-291, 413, 584
Développement retardé, 229-232, 402, 428-430, 460, 461, 488, 590
Diabète maternel et nouveau-né, 224-228
Diastasis des muscles grands droits de l'abdomen, 80
Down, syndrome de, 253
  diagnostic chez le nouveau-né, 464-467
  chez l'enfant plus âgé, 468-473
  maniérisme du, 464, 463
  pronostic, 475-484
  similitude familiale, 474
  stigmates du, 442-463
Dyscéphalique, syndrome, 534
Dysostose
  cléidocrânienne, 515
  craniofaciale, 520-527
  mandibulofaciale, 528-531
  multiples, 501, 502
Dysplasie spondylo-épiphysaire (Morquio), 503-506
Dystrophie
  cérébrale, 525-526
  hyperthyroïdienne, 221
  des jumeaux, 159
  nutritionnelle, 225
  par obstruction biliaire, 208
  dans les septicémies, 161

Eczéma
  herpétiforme, 321
  impétiginisé, 320
  infantile, 317
  réfractaire de la phénylcétonurie, 282-284
  vaccinatoire, 322-324
Ehler-Danlos, syndrome d', 550-552
Enanthème, 352-356
Enfant d'aspect bizarre, 507, 510
Enfant battu, 586-590
Enfant bleu, 120
Enfant flasque, 27, 69, 619
Enfant maigre, 306-307
Enfant trop petit, 309-313
Endocriniens, troubles, 393-414
Enophtalmie, 67
Enzymatiques, troubles, 282-285, 411-414, 501-506
Epicanthus, 446
Epispadias, 126
Epstein, perles d', 18
Erythème
  circiné, 340
  noueux rhumatismal, 330
  tuberculeux, 368
  polymorphe, 554-557
  toxique du nouveau-né, 21, 22
  dû au traitement par les salicylates, 332, 333
Erythroblastose fœtale, 201-202
Erythrocytose néonatale, 195
Erythrodermie desquamative, 183
Erythrogenesis imperfecta, 389-392
Exophtalmie, 82, 149, 221, 222, 405, 525, 526
Exstrophie de la vessie, 126, 127

Féminisation précoce, 426, 427
Fibrome pré-auriculaire, 435-437
Fistule craniodermique, 86
Fièvre scarlatine, 349-351
Fracture du crâne avec dépression en forme de cuillère, 54

Gargouille, 501-506
Génito-surrénal (syndrome), 411-414
Ghon, nodules de, 369, 370
Gibbosité, 502, 509
Glossoptose dans le syndrome de Pierre-Robin, 542
Goldenhar, syndrome de, 435-438
Granulome ombilical, 4
Grossesse multiple, 154-159
Gynécomastie, 420

Hallerman-Streiff-François, syndrome de, 534
Hémicrânie, 101, 102
Hémorragie(s)
  des articulations des phalanges, 169
  intracrânienne, 65
  du pénis, 75, 167, 168
  vaginale, 197
Hépatite infectieuse, 205
Hépatomégalie, 205
Hépatosplénomégalie, 201, 513

Hernie
  diaphragmatique, 133-135
  inguinale, 109, 124, 499
  ombilicale, 77-78, 396, 442
Hirschprung, maladie de, 562, 563
Holoprosencéphalie, 539
Hörner, syndrome de Claude Bernard-, 67
Hormones et maladies maternelles, effets des, 214-234
Hurler, maladie de, 501-502
Hydrocèle, 109, 123, 124
Hydrocéphalie, 84, 85, 95-99, 162, 249, 513
Hydronéphrose, 569
Hygroma du cou, 598
Hypercorticisme, 408, 410
Hyperélasticité cutanée, 538, 550, 552, 553
Hyperlaxité articulaire, 28, 29, 253, 458, 459, 550, 619
Hyperostose corticale infantile, 543, 546
Hyperphagie, 262, 297
Hypertélorisme, 441, 520, 521, 600
Hyperthyroïdie néonatale, 221, 222, 405
Hypertonie anormale, 28, 31, 282, 285
  normale, 14
Hypertrichose
  du syndrome de Cornelia de Lange-Bachman, 535-536
  de la déficience mentale, 580
  du cuir chevelu, 578, 579
  de la maladie de Hurler, 501, 502
  idiopathique familiale, 581-585
  de la malnutrition, 256
  due au traitement par l'ACTH, 617
Hypogénitalisme, 292, 293
Hypoglycémie néonatale, 72
Hypoplasie
  alvéolaire, 534
  des os de la face, 520-527
  du maxillaire inférieur, 34
  des os malaires, 529
Hypospadias, 125
Hypotélorisme, 537-539
Hypothyroïdie, 393-404
  avec fonction résiduelle, 402-403
  et goître, 404
  et retard de la puberté, 429, 430
  transitoire, 223, 393, 394
Hypotonie
  dans les lésions cérébrales, 30
  dans le mongolisme, 442, 443, 458-461
  normale, 13
  du nourrisson flasque, 27
  due aux traumatismes de la naissance, 25
  Warton, syndrome de, 619

Ichtyose lamellaire, 186-193
Ictère
  de l'anémie hémolytique, 198
  de l'atrésie biliaire, 207, 213
  de l'erythrogenesis imperfecta, 389
  dû au lait maternel, 204
  grave, 199
  par hépatite, 205
  de l'hypothyroïdie, 396-397
  de la monucléose infectieuse, 363-364
  nucléaire, 31, 200
  par obstruction biliaire, 205
  physiologique, 203
  du prématuré, 150, 199
  du rhumatisme articulaire aigu, 332, 333
  syndrome de la bile épaisse, 206
Idiotie congénitale primaire, 487
Ileus méconial, 138, 206, 275-277
Infections bactériennes, 160-170
  fungiques, 171-175, 616

Kaposi, éruption varicelliforme de, 322-324
Klippel-Feil, syndrome de, 514
Kumpke-Déjerine, paralysie de, 66
Koilonychie, 384-385
Koplik, taches de, 353
Kwashiorkor, 258, 259

Lacunes crâniennes, 83
Lait de sorcière, 219
Lait de vache
  nature des selles dans l'alimentation au, 629
  sensibilisation au, 269-271
Langue
  en fraise, 350, 351
  géographique, 326
  saburrale, 350, 353, 354, 614
  saillante, 397, 466
  scrotale, 615
Lanugo néonatal, 44, 149
Leiner, maladie de, 183
Leucorrhée néonatale, 216
Ligne(s)
  noire, 216
  palmaires et plantaires, 1, 2
  simienne, 457
Lipodystrophie progressive, 308
Lordose, 252, 287, 493, 505
Luxation de la hanche
  asymétrie des plis cutanés, 620
  signe d'Ortolani, 622
Lymphangiome
  caverneux, 592
  kystique sublingual, 593-597

Macrosomie, 10
  chez les enfants de mère diabétique, 38, 143, 154, 224, 225
Mains
  d'accoucheur, 73
  en griffe, 66
  en pelles, 450, 451, 493
Malabsorption, 268-274
  de la maladie cœliaque, 269-274
  post-infectieuse, 268
Maladie cœliaque, 269-274
  dans la fratrie, 272
  pronostic de la, 271-274
Maladie hémolytique du nouveau-né, 198-202
Maladie hémorragique du nouveau-né, 197
Maladies infectieuses, 349-364
Malformations congénitales, 74, 142
  du massif facial, 115, 537-541
Malnutrition, 254-259, 588-590
  intra-utérine, 37, 143-148
Maniérisme
  autistique, 490-492
  de la débilité mentale, 487
  du mongolisme, 462-463
  avec prurit, 317, 328
Mantoux, intradermoréaction de, 365, 366
Marche
  automatique, 7
  à quatre pattes, 5, 6, 243
Mastite néonatale, 220
Méconium, 626
  acholique, 207
  bouchon de, 565, 626
Mégacôlon congénital par absence de cellules ganglionnaires, 562, 563
Mégacôlon fonctionnel, 564
Méga-uretère, 566-569
Meloena, 197
Méningite néonatale, 162
Méningocèle
  cervical, 90-92
  cranio-méningo-encéphalocèle, 93
  lombo-sacrée, 89

Méningo-encéphalite virale, 362
Mérycisme, 263-266
Microcéphalie, 33, 115, 226-228, 441, 541
Micrognathie
de la dyscéphalie, 534
de la dysostose mandibulo-faciale
du syndrome de Pierre Robin, 542
avec thorax en entonnoir, 104
de la trisomie 18 E1, 439
Micromélie, 493-500, 503-510
Microphtalmie, 231, 431, 534
Milia, 20
Mongoliques, taches, 44, 45
Mongolisme (voir syndrome de Down)
Moniliase
après antibiothérapie, 616
buccale, 7
cutanée, 172-175
disséminée, 174-176
Mononucléose infectieuse, 363-364
Moro, maladie de, 176-182
Moro, réflexe de, 10
Morquio, maladie de, 503-506
Mosaïque, 467
Mucopolysaccharidoses I et IV, 501-506
Mucoviscidose, 138, 275-281
Myéloménigocele
dorsale, 94
dorsolombaire, 98, 99
lombosacrée, 98, 99
Myxœdème congénital, 395-401

Naevi, 39-45, 226
Nanisme, 309-313
achondroplasique (rhizomélique), 493
atéliotique, 309
disproportionné, 498-504
idiopathique primordial, 313
du syndrome de la rubéole, 231, 232
de Silver Russel sans asymétrie, 310-312
thanatophore, 499, 500
typus degenerativus amstelodamensis, 535-536
Nécrose
des bras, 68
du cuir chevelu, 59-60
des membres, 170
Nerfs périphériques, lésions des, 66-71
Néphrotique idiopathique, syndrome, 341-348
Neuroblastome, 603-607
Neurodermite, 318, 319
Neurofibromatose (von Recklinghausen), 561
Nikolsky, phénomène de, 165
Nouveau-né
à risques élevés, 143, 149
normal, 1-24
petit pour la date de naissance, 10, 36, 37, 155

Obésité, 286-305
Obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales, 517-519, 525, 526, 529, 534, 570, 600, 601
Occlusion biliaire, 205
Occlusion intestinale, 139-141, 565
Oligophrénie, 488, 489
Omphalocèle, 75, 76, 137
Opacifications de la cornée, 503-506
Opisthotonos, voir rétraction du cou
Oreilles
pendantes, 312, 613
malformées à implantation basse, 34, 54, 120, 432, 436, 439, 441, 444, 468, 472, 476, 478, 481, 517, 526, 530, 536, 539, 542, 566, 567, 570, 613
Oreillons, 360-362
Ostéopétrose (os de marbre), 511-513
Ostéoporose, 499, 500
Oxy (acro) céphalie, 82, 516, 517, 522-526

Paralysie radiale, 68
pseudo-, 69, 70
Parésie faciale, 66, 71
Patau, syndrome de, 431-434
variantes du, 435-438
Péristaltisme
apparent, 565
de l'occlusion intestinale, 139, 565
de la sténose du pylore, 267
Perlèche, 318
Pétéchies, 52, 336
Phénylcétonurie, 282-285
Pied bot varus équin, 98, 99, 109
Pierre Robin, syndrome de, avec calcaneovalgus, 110
Pirquet, cutiréaction de Von, 367
Placenta
dans l'incompatibilité Rh, 202
syndrome de dysfonctionnement du, 143-147
Plaque neurale, malformation de la, 84, 102
Plexus brachial, lésions des racines du, 66
Poignet tombant, 68, 69, 70, 104
Poids de naissance, 36-38
Position
catatonique, 285
en grenouille, 25, 27, 465
infantile en flexion, 1, 4, 64, 149, 248, 263-266, 268
normale, 245-246
de l'obèse, 286, 287
du prématuré, 149
Polyarthrite, 331-333
Polycythémie néonatale, 195
Préhension palmaire et plantaire, absence du réflexe de, 6, 9, 26
Prématurité, 149-153
Prognathie, 386, 505, 597
Pseudoachondroplasie, 498
Pseudoascite, 269
Pseudocachexie, 306, 307
Pseudodysplasie de la hanche, 620-622
Pseudohermaphrodisme, 233, 234
Pseudohypogénitalisme, 292
Pseudostrabisme, 526
Psoriasis dû aux langes, 184, 185
Ptosis
de l'enfant battu, 586
de l'ostéoporose, 511
du syndrome de Claude Bernard Horner, 67
Puberté
normale, 415-418
précoce, 419-427
retardée, 329, 428-430
Purpura
anaphylactoïde (Schönlein-Henoch), 334
congénital thrombocytopénique, 194
fulminans (Sanarelli-Schwartz), 170
papulaire, 335
par sensibilisation à l'aspirine, 337-339
thrombocytopénique idiopathique, 336
Pylorique, sténose, 267
Pyodermite, 163

Réflexes automatiques, 5-12
Repères de développement, 235-246
retard d'apparition des, 27, 460-461, 488, 590, 619
variantes des, 247-253
Retard mental, 200, 226-232, 431-439, 441, 484, 485-489, 501-506
Rétraction du cou (opisthotonos)
dans l'hémorragie intracrânienne, 65
et ictère nucléaire, 200
et lésion cérébrale, 250
et œdème cérébral, 64
et tétanos, 160
Rétraction du thorax, 150
Rétrognathie, 19, 312
Rhinite, 325-328
Rhumatisme articulaire aigu, 330-333
Rhume des foins, 329
Ritter, maladie de, 164, 165
Rougeole, 352-354
Rubéole, 355-357
effet de l'infection maternelle sur le fœtus, 229-232

Sanarelli-Schwartz, phénomène de, 170
Scapho (dolicho) céphalie, 81
Schönlein-Henoch, maladie de, 334
Sclérotiques bleues, 61
Sclérodermie annulaire congénitale, 106-107
Selles, 626-636
Septicémie ombilicale, 161
Signe du soleil couchant, 61, 62, 485
Sinus craniodermique, 86
dermo-rachidien (pilonidal), 87
Sillon de Harrison 153
Sourcils confluents (synophrys), 536
Spasme carpien, 73
Spasme des extenseurs, 31, 65, 160, 200
Spina bifida kystique, 89-102
Spitz-Holter, valve de, 85
Squelette
malformations du, 103, 118
dysplasies du, 493, 546
Station debout
limitée, 507, 510
normale, 238, 242
retardée, 27, 460, 461
Stellwag, signe de, 405
Stomatite
au cours d'une antibiothérapie prolongée, 616
hémorragique du nouveau-né, 164
Strabisme, 227, 476
Sturge-Weber-Dimitri, syndrome de, 547-549
Surdité, 434, 501, 502, 511, 528
Syndactylie, 516, 518, 519
Syndrome de l'enfant battu, 586-590
Syndrome de l'enfant flasque, 27, 69, 619
Syndrome de la peau ébouillantée, 164, 165
Syndrome de transfusion intra-utérine
de fœtus à fœtus, 158-159
de fœtus à mère, 196
Synéchies vulvaires, 623, 624
Système pileux, troubles du, 35, 256, 426, 536, 572-585

Tératome lombo-sacré, 100
Tétanie hypocalcémique néonatale, 73
Tétanos néonatal, 160
Tétralogie de Fallot, 120
Thalassémie majeure, 386-388
Thorax en entonnoir, 103, 104
Thyroïdiens, troubles, 395-405
cancer de la thyroïde, 611, 612
crétin goitreux, 404
hyperthyroïdie néonatale, 221, 222, 405
hypothyroïdie néonatale avec fonction résiduelle, 402-403
transitoire, 223, 393, 394
Torticolis, 71
Traumatismes à la naissance, 51-61, 64-71
Treacher-Collins-Frenceschetti, syndrome de, 528-531
Triradius axial, 451
Trisomies autosomiques
de Down, 442-484
d'Edwards (18 E1), 439
de Patau, 431-434
variantes, 435-439
Troubles sanguins, 194-202, 337-339, 383, 392
Troubles nutritionnels, 254-281
Tuberculose, 365-382
complexe primaire de Ranke, 369-370
cutanée, 377-379
cutiréaction de von Pirquet, 367
érythème noueux, 368
infection congénitale, 380
infection respiratoire, 369-374
intradermoréaction, 365, 366
miliaire, 374
nodules de Gohn, 369
scrofuloderme, 378, 379
secondaire, 372-373
tubercules choroïdiens, 375, 376
vaccination par le B.C.G., 381-382
Tumeurs 423-427
adénocarcinome congénital, 608-610
corticosurrénale, 423-425
fibrome préauriculaire, 435-437
de la granulosa de l'ovaire, 426, 427
hamartome, 599-602
hygroma du cou, 598
kystique, 591
lymphangiome caverneux, 592
lymphangiome sublingual kystique, 593-597
neuroblastome, 603-606
tératome lombo-sacré, 100
de la thyroïde, 611, 612

Urgences néonatales, 128-142
Urogénitaux, troubles, 123-127, 566-571
Urticaire, 314-316

Varicelle, 358-359
Ventricule unique, 122
Vernix caseosa, 1
Violences, 586-587
Virilisation
due à un traitement stéroïdien de la mère, 233, 234
due à une synthèse défectueuse du cortisol, 411-414
précoce, 423
pseudoprécoce, 422
Visus hydrocephalicus, 63, 97, 485
Vitamine K, insuffisance en, 197
Volvulus, 138
Von Recklinghausen, maladie de, 560-561

Weber-Ramstedt, opération de, 267

N° d'édition 1176